KLINISCHE UNTERSUCHUNGEN ZUR FRAGE DER INDIKATION ZUR CHROMOSOMENANALYSE

Vergleichende Untersuchung der anamnestischen und klinischen Befunde von 31 Patienten mit verschiedenen autosomalen Chromosomenaberrationen, 32 Patienten mit multiplen morphologischen Anomalien und statisch-geistiger Retardierung unbekannter Ätiologie und 100 zufällig ausgewählten Klinikpatienten

von

Klaus Peter Grosse

1976

1976 № 259

Aus der Kinderklinik mit Poliklinik
der Universität Erlangen-Nürnberg
Direktor: Prof. Dr. med. A. Windorfer

KLINISCHE UNTERSUCHUNGEN ZUR FRAGE DER INDIKATION ZUR CHROMOSOMENANALYSE

Vergleichende Untersuchung der anamnestischen und klinischen Befunde von 31 Patienten mit verschiedenen autosomalen Chromosomenaberrationen, 32 Patienten mit multiplen morphologischen Anomalien und statisch-geistiger Retardierung unbekannter Ätiologie und 100 zufällig ausgewählten Klinikpatienten

Dem Fachbereich Medizin
der Friedrich-Alexander-Universität
Erlangen-Nürnberg
als Habilitationsschrift

vorgelegt
von

Klaus Peter Grosse

UNIV.
LEIDEN
BIBL.

Tag der Habilitation: 15. 7. 1976

INHALTSVERZEICHNIS

Einleitung 1

Patienten und Methode 3

Patienten 3

Befunderhebung und Dokumentation der Befunde 5

Methodik der Befundauswertung 10

Ergebnisse 11

Befunde der Patienten mit Chromosomenstörung 11

Vergleich der Befunde der verschiedenen Patientengruppen 16

Diskussion 21

Zusammenfassung 26

Tabellen und Abbildungen 28

Literaturverzeichnis 49

Anhang 54

Erhebungsbogen 54

Tabellarische Darstellung der Befunde der einzelnen Patienten 57

Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41546220_0092

EINLEITUNG

Autosomale Chromosomenaberrationen sind eine der Ursachen für angeborene Mißbildungen und statisch - geistige Retardierung. Über die diagnostische Bedeutung hinaus ist die Aufdeckung einer Chromosomenstörung bei einem Patienten wichtig für die Abschätzung der Prognose, die Einleitung geeigneter entwicklungsfördernder Maßnahmen und für die genetische Beratung der betroffenen Familien.

In der Praxis - und insbesondere für den Kinderarzt - stellt sich das Problem, bei welcher Symptomenkombination an das Vorliegen einer autosomalen Chromosomenstörung gedacht und eine Chromosomenanalyse veranlaßt werden sollte.

Die Merkmalsmuster der Trisomie 21 (Mongolismus), der Trisomie 18 (Edwards-Syndrom) und der Trisomie 13 (Patau-Syndrom) sind so charakteristisch und auch allgemein bekannt, daß der Verdacht auf das Vorliegen dieser Chromosomenstörungen sich in der Regel aus dem typischen klinischen Bild ergibt. Die Merkmalskombinationen bei anderen autosomalen Chromsomenaberrationssyndromen (5, 24) sind weniger bekannt und auch meist klinisch weniger deutlich abgrenzbar.

Bisher war es üblich, eine Chromosomenanalyse zu veranlassen, wenn bei einem Patienten multiple morphologische Anomalien und statisch - geistige Retardierung vorlagen und eine andere Ursache für diese Störungen nicht eindeutig bekannt war. Diese Kriterien umfassen eine große Patientengruppe und sind in Bezug auf das, was im einzelnen unter morphologischen Anomalien zu verstehen ist, nicht exakt definiert. Nach den bisherigen Ergebnissen cytogenetischer Untersuchungen ist dies aber die bislang beste Indikationsstellung, um auch Patienten mit weniger bekannten oder bisher nicht bekannten autosomalen Chromosomenaberrationen zu erfassen (21).

In der vorliegenden Arbeit wird untersucht, ob sich für diese Patientengruppe charakteristische Merkmale oder Merkmalskombinationen herausstellen lassen, die ein gezielteres Suchen nach diesen Patienten ermöglichen.

Dazu wurden nach einem einheitlichen Erhebungsschema anamnestische und klinische Daten von 51 Patienten der Universitäts-Kinderklinik Erlangen mit autosomalen Chromosomenaberrationen (außer Trisomie 21, 18, 13) aus dem Untersuchungszeitraum von 1966 - September 1979 erfaßt und ausgewertet. Nach dem gleichen Schema wurden entsprechende Daten erhoben bei 100 zufällig ausgewählten Klinikpatienten und bei 52 Patienten mit statisch - geistiger Retardierung und multiplen morphologischen Anomalien unbekannter Ätiologie, bei denen die Chromosomenuntersuchung einen normalen Befund ergeben hatte. Die Merkmale, in denen sich die Patienten mit Chromosomenstörungen deutlich von der Klinikpopulation unterscheiden, werden herausgestellt. Es wird geprüft, ob diese Merkmale geeignet sind, die Patienten mit Chromosomenstörungen von den Patienten mit multiplen Dysmorphien und statisch - geistiger Retardierung ohne Chromosomenstörung zu unterscheiden.

PATIENTEN UND METHODE

Patienten

Die Untersuchung beruht auf anamnestischen und klinischen Befunden von 3 verschiedenen Patientengruppen:

I. 31 Patienten mit autosomalen Chromosomenaberrationen.

Diese Gruppe umfaßt 31 der 180 Patienten aus der Universitäts-Kinderklinik Erlangen, bei denen im Zeitraum von 1900 - September 1975 eine autosomale Chromosomenaberration festgestellt wurde (Tabelle 1). Patienten mit Trisomie 21, 18 und 13 wurden nicht in die Untersuchung eingeschlossen, weil die klinischen Veränderungen bei diesen Chromosomenstörungen allgemein bekannt und so charakteristisch sind, daß die Erkennung solcher Patienten in der Regel keine Schwierigkeiten macht. Von den restlichen 33 Patienten mit weniger bekannten oder neuen, bisher noch nicht beschriebenen Chromosomenstörungen konnten 2 (1 Patient mit Trisomie 16 im Mosaik und 1 Patient mit 18 q- im Mosaik) nicht in die Untersuchung einbezogen werden, da die zur Verfügung stehenden Befundunterlagen für die Auswertung nicht ausreichten. - Die Chromosomenuntersuchungen wurden bei allen Patienten im Institut für Humangenetik und Anthropologie der Universität Erlangen - Nürnberg (Direktor: Prof. Dr. G. Koch) von Frau Dr. Schwanitz durchgeführt. In Tabelle 2 sind die Chromosomenbefunde der 31 Patienten zusammengestellt. Bei den Chromosomenstörungen handelt es sich außer einem Fall mit Trisomie im Mosaik um strukturelle Aberrationen. Mit einer Ausnahme (2 Patienten mit Deletion am kurzen Arm eines Chromosoms 5) lagen bei allen Patienten unterschiedliche Chromosomenstörungen vor.

II. 32 Patienten mit multiplen morphologischen Anomalien und statisch - geistiger Retardierung unbekannter Ätiologie, bei denen die Chromosomenuntersuchung einen normalen Befund ergeben hatte.

Die Chromosomenanalyse war in all diesen Fällen veranlaßt worden, weil bei diesen Patienten mehrere, auf verschiedene Körperregionen verteilte morphologische Auffälligkeiten vorlagen und eine statisch - geistige Retardierung bestand. Die Patientengruppe II enthält nicht alle Patienten der Universitäts-Kinderklinik Erlangen, die diese Voraussetzungen erfüllen, sondern nur die, bei denen die Befunderhebung für die Auswertung ausreichend war. - Bei 19 dieser 32 Patienten wurden neben den konventionellen Methoden der Chromosomendarstellung Strukturanalysen durchgeführt. Bei einem Patienten wurde zusätzlich eine Chromosomenuntersuchung an Fibroblasten, bei 4 Patienten auch eine Chromosomenuntersuchung der Eltern durchgeführt. Bei diesen Untersuchungen ergab sich kein Hinweis für eine Chromosomenstörung bei diesen Patienten.

III. 100 Klinikpatienten mit verschiedenen Erkrankungen.

Die Patienten wurden ohne vorherige Kenntnis der Diagnose anhand der alphabetischen Namenskartei der Klinikpatienten ausgewählt und entsprechend der Altersverteilung in Gruppe I geschichtet. Die Befunde dieser Patienten wurden erhoben, um einen Überblick über die Häufigkeit der in der Untersuchung berücksichtigten anamnestischen und klinischen Merkmale in der Klinikpopulation zu erhalten.

Das Geschlechtsverhältnis ist in den Gruppen I und III gleich (Gruppe I: 19 weiblich, 12 männlich; Gruppe III: 61 weiblich, 39 männlich). Die Geschlechtsverteilung der Patienten in Gruppe II weicht davon leicht ab (16 weiblich, 16 männlich).

Die Altersverteilung der Patienten, bezogen auf den Zeitpunkt der Untersuchung, zeigt eine gute Übereinstimmung in den Gruppen I und III und weicht in der Gruppe II nicht wesentlich davon ab (Abbildung 1).

Befunderhebung und Dokumentation der Befunde

Die klinische Untersuchung wurde in fast allen Fällen vom gleichen Untersucher durchgeführt. Nur bei 5 Patienten mit Chromosomenstörungen - 4 davon waren vor mehr als 5 Jahren in der Universitäts-Kinderklinik Erlangen untersucht worden - war dies nicht möglich. Da jedoch auch bei diesen Patienten die Befunde hinreichend dokumentiert waren (Fotos, Krankenblatt), wurden sie in die Untersuchung einbezogen.

Die Untersuchung der Patienten aus Gruppe I und II fand in den meisten Fällen statt, bevor das Ergebnis der Chromosomenanalyse bekannt war.

Die Befunderhebung umfaßte (vergl. auch Erhebungsbogen im Anhang): Stammbaumanalyse, Schwangerschaftsanamnese, Geburtsanamnese, Entwicklungsanamnese des Patienten; klinische Untersuchung (untersuchte Merkmale siehe Erhebungsbogen); Zusatzuntersuchungen (diese Untersuchungen wurden jeweils nur bei einem Teil der Patienten durchgeführt): Röntgenuntersuchungen des Skeletts, Echoencephalogramm, Elektroencephalogramm, ophthalmologische Untersuchung (durchgeführt von den Konsiliarärzten der Universitäts-Augenklinik Erlangen), kardiologische Untersuchungen, verschiedene Laboruntersuchungen.

Bei der Gruppe III wich die Befunderhebung in folgenden Punkten hiervon ab: Die Angaben zur Familien-, Schwangerschafts- und Geburtsanamnese beschränken sich bei dieser Gruppe auf die im Krankenblatt angegebenen Daten. Befunde von Zusatzuntersuchungen und die Entwicklungsanamnese wurde nicht registriert.

Alle Patienten der Gruppe I und II wurden fotografiert, wobei möglichst ein Ganzkörperfoto, Fotos vom Kopf von vorn und seitlich und Detailfotos auffalliger Körperregionen angefertigt wurden.

Die Befunde der Patientengruppe I und II sind im Anhang für jeden einzelnen Patienten unter der entsprechenden Fallnummer tabellarisch zusammengestellt. Es wurden dabei einige Merkmale zusatzlich mit aufgenommen, die auf dem Erhebungsbogen nicht ausdrücklich vermerkt sind, die aber mitgeprüft wurden (Zehenstellungsanomalien, großer Mund, Phalangenhypoplasie). Einige Merkmale wurden begrifflich eingeengt oder erweitert (Zahnstellungsanomalien statt Zahnanomalien, kurzer Hals statt breiter und kurzer Nacken, Thoraxdeformität statt Schildthorax). Einige andere Merkmale wurden weggelassen, da sie im vorliegenden Zusammenhang unbedeutend (z. Bspl. Fontanellengröße) oder nicht gut genug beurteilbar (z. Bspl. meist offener Mund) waren.

Falls außer den in den Tabellen im Anhang aufgeführten Merkmalen pathologische Besonderheiten beobachtet wurden, sind diese für jeden einzelnen Fall am Schluß der Tabellen angegeben.

Definition der klinischen Merkmale:

Epikanthus: Senkrecht verlaufende Hautfalte, den inneren Augwinkel ganz oder teilweise verdeckend.

Brushfield'sche Flecken: Deutliche fleckförmige Verdichtungen des Irisstromas.

Tiefsitzende Ohren: Der obere Rand der Ohrmuschel liegt in der seitlichen Ansicht des Kopfes unterhalb einer sagittalen Linie durch den äußeren Augwinkel.

Dysplastische Ohren: Gröbere Abweichungen der Ohrmuschel von der normalen Form, etwa: Anotie, Mikrotie, gefaltete Helix.

Abnormes Genitale: Hypospadie, deutliche Abweichung der Penisgröße, Clitorishyperplasie und andere deutliche Abweichungen von der normalen Form und Größe der äußeren Genitalorgane.

Vierfingerfurche: Typische Vierfingerfurche: die distale Beugefurche der Mittelhand verläuft quer über die gesamte Handfläche.
Sydneylinie: die proximale Beugefurche der Mittelhand verläuft quer über die gesamte Handfläche. Atypische Vierfingerfurche: brückenartige Verbindung der distalen und proximalen Beugefurche durch eine zusätzliche Beugefurche.

Fingerkontrakturen: Passives Strecken der Fingergelenke nicht möglich.

Dysplastische Finger- und/oder Zehennagel: Deutliche Nagelverformungen, hypoplastische Nägel.

Klinodaktylie des Kleinfingers: Deutliche Einwärtskrümmung des Kleinfingerendgliedes.

Kurzer Kleinfinger: Die Spitze des Kleinfingers erreicht nicht die distale Beugefurche des Ringfingers.

Sonstige Phalangenhypoplasie: Reduktionsanomalien der Finger- und Zehenphalangen mit Fehlen oder sehr deutlicher Verkürzung einzelner Phalangen (außer lediglich kurzem Kleinfinger).

Plantarfurche (1. Zwischenzehenraum): Deutliche Furche auf der Fußsohle, ausgehend vom Zwischenraum zwischen 1. und 2. Zehe.

Fußdeformitäten: Schwerere, behandlungsbedürftige Abweichungen von der normalen Form und Haltung des Fußes: Klumpfuß, Hackenfuß, Hohlfuß, "Tintenlöscherfüsse" (hochgradiger Pes calcaneovalgus), schwere Formen von Platt- und Knick-Platt-Fuß. Leichtere Formen des Sichelfußes wurden nicht als Fußdeformität gewertet.

Zehenstellungsanomalien: Zehen übereinander gelegen.

Muskelhypotonie: Deutlich verminderter Muskeltonus mit Überstreck- und Überbeugbarkeit der Gelenke.

Muskelhypertonie: Deutlich gesteigerter Muskeltonus.
Herzfehler: Falls durch kardiologische Untersuchungen (EKG, Phonokardiogramm, Röntgenaufnahme des Thorax, Herzkatheteruntersuchung) und/oder Sektionsbefund sicher nachgewiesen.
Verdacht auf Herzfehler: Klinischer Verdacht (Herzgeräusch), ohne daß durch kardiologische Untersuchungen der sichere Nachweis eines Herzfehlers erbracht wurde.

Die geistige Entwicklung wurde abgeschätzt nach folgenden Kriterien (in Anlehnung an die in den USA (57) gebräuchliche Einteilung der Schweregrade des Schwachsinns):
leichte Retardierung, bildbar (entspricht einem EQ von 0,5 - 0,75); mittelschwere Retardierung, erziehbar (entspricht einem EQ von 0,35 - 0,5); schwere Retardierung (entspricht einem EQ von 0,2 - 0,35); sehr schwere Retardierung (entspricht einem EQ unter 0,2).

In den Fällen, wo ein Entwicklungstest nach Bühler-Hetzer durchgeführt werden konnte, ist der Entwicklungsquotient mit angegeben. In den anderen Fällen wurde die Schwere der geistigen Entwicklungsverzögerung lediglich geschätzt und in der Tabelle mit + (leicht) bis ++++(sehr schwer) angegeben.

Die Percentilen für Körpergröße, Körpergewicht, Kopfumfang, Geburtsgewicht und Geburtslänge wurden nach folgenden Quellen ermittelt: Normalwertangaben des Children's Medical Center, Boston; Documenta Geigy - Wissenschaftliche Tabellen; Normwerte für den Kopfumfang nach Meierli (20); Lubchenco (25).

Nach den anamnestischen Daten über Schwangerschaftsdauer und Geburtsgewicht wurden unterschieden: Frühgeborene (Geburt vor der 38. Schwangerschaftswoche, Geburtsgewicht über der 10. Percentile), Früh-Mangelgeborene (Geburt vor der 38. Schwangerschaftswoche, Geburtsgewicht unter der 10. Percentile), Mangelgeborene (Geburt nach der 38. Schwangerschaftswoche, Geburtsgewicht unter der 10. Percentile).

Das Knochenalter wurde bestimmt nach dem Atlas von Greulich und Pyle (11).

Eine Reihe von klinischen Merkmalen kann eindeutig festgestellt werden:
Lippen-, Kiefer- oder Gaumenspalte, Mikro- und Anophthalmie, Katarakt, Kolobom, atretischer Gehörgang, praaurikulare Grübchen und Anhängsel, Zahnstellungsanomalien, Rectusdiastase, Nabelbruch, Leistenbruch, Kryptorchismus, nur 1 Beugefurche am Kleinfinger.

Die Erfassung einiger Merkmale ist abhängig vom Alter der Patienten: Ob ein Strabismus vorliegt, kann mit genügender Sicherheit erst nach dem 1. Lebenshalbjahr festgestellt werden. Die Schwere einer statisch - geistigen Entwicklungsverzögerung ist erst im späteren Säuglingsalter genügend sicher zu beurteilen. Aus diesem Grund wurde auf die Angabe dieser Befunde bei Patienten unter einem halben Jahr verzichtet. Die Erfassung von Zahnstellungsanomalien ist natürlich abhängig vom Dentitionszeitpunkt.

Die übrigen Merkmale lassen sich nicht exakt definieren. Die Entscheidung, ob das Merkmal vorhanden war oder nicht, erfolgte nach dem subjektiven Eindruck des Untersuchers.

In den Befundtabellen (Anhang) wurde bei schwächerer Merkmalsausprägung ein (+) - Zeichen angegeben. Bei der Befundauswertung wurde dies aber nicht berücksichtigt. Es wurde dabei unabhängig von der Intensität der Merkmalsausprägung lediglich bewertet, ob ein Merkmal vorhanden war oder nicht.

Wo aus den oben angegebenen Gründen oder infolge unvollständiger Datenerfassung keine Angaben vorliegen, ist dies durch einen Schrägstrich in den Befundtabellen gekennzeichnet.

Methodik der Befundauswertung

Die anamnestischen und klinischen Befunde der Patientengruppe mit autosomalen Chromosomenaberrationen werden beschrieben.

Die verschiedenen Patientengruppen werden hinsichtlich der Häufigkeit der einzelnen Merkmale verglichen mittels Vierfeldertests (Chi-Quadrat- und Fisher-Test) (31).

Die Merkmale, die bei den Patienten mit Chromosomenstörungen signifikant häufiger vorkommen als in der Stichprobe der zufällig ausgewählten Klinikpatienten, werden herausgestellt.

Es wird geprüft, ob hinsichtlich der Anzahl dieser Merkmale beim einzelnen Patienten ein Unterschied zwischen den Patienten mit autosomalen Chromosomenstörungen (Gruppe I) und den Patienten mit multiplen morphologischen Anomalien und statisch - geistiger Retardierung ohne Chromosomenstörung (Gruppe II) besteht und ob es einen bestimmten kritischen Wert für die relative Häufigkeit dieser Merkmale beim einzelnen Patienten gibt, ab dem eine Chromosomenuntersuchung indiziert ist.

Als weitere Methode zur Ermittlung eines solchen kritischen Wertes wurde eine lineare Diskriminanzanalyse nach R.A. Fisher (Einzelheiten siehe statistische Fachliteratur) durchgeführt. Die Berechnung erfolgte mittels des statistischen Programmpaketes STATSYS auf der CDC 3500 am Universitäts-Rechenzentrum Erlangen-Nürnberg unter Mithilfe von Herrn Dr. W. Gunselmann (Institut für Medizinische Statistik und Dokumentation der Universität Erlangen-Nürnberg, Vorstand: Prof. Dr. L. Horbach).

ERGEBNISSE

Befunde der Patienten mit Chromosomenstörungen

Entsprechend der Reihenfolge der Daten in den Befundtabellen (Anhang) werden die Befunde im einzelnen dargestellt. Dabei sollen zunächst nur die Befunde der Patienten mit Chromosomenstörungen besprochen werden. Die Unterschiede zu den anderen Patientengruppen werden später herausgestellt. Um Wiederholungen in der tabellarischen Darstellung der Befunde zu vermeiden, werden in den Tabellen die Daten der anderen Patientengruppen bereits mit aufgeführt.

Das Alter der Eltern bei der Geburt der Patienten ist in Tabelle 5 dargestellt. Dabei wurden die Daten für die Patienten mit familiären und sporadischen Chromosomenstörungen getrennt angegeben. Bei 4 Patienten mit strukturellen Chromosomenstörungen konnten die Chromosomen der Eltern nicht untersucht werden (in der Tabelle als "familiär?" bezeichnet). Das elterliche Alter bei der Geburt der Patienten mit Chromosomenstörungen zeigte keine Abweichung von den Durchschnittswerten der Gesamtbevölkerung. Zwischen den erblichen und sporadischen Chromosomenstörungen ließ sich kein deutlicher Unterschied im elterlichen Alter bei der Geburt der Patienten feststellen.

Bei der Untersuchung der Stellung der Patienten in der Geschwisterreihe ließen sich keine Besonderheiten erkennen (Tabelle 4).

Tabelle 5 zeigt, wie häufig in den Familien der Patienten Totgeburten, Aborte und weitere Kinder mit Mißbildungen vorkamen. In 2 Fällen mit familiärer Chromosomenstörung hatte jeweils 1 Geschwister mit ähnlichen Mißbildungen und Retardierung die gleiche unbalancierte Chromosomenstörung wie der Patient. Bei einem dieser Fälle war außerdem 1 Geschwister im Alter von 2 Tagen mit multiplen Mißbildungen

gestorben, ohne daß eine Chromosomenuntersuchung vorgenommen werden konnte. In 6 der 31 Familien der Patienten mit Chromosomenstörungen waren Aborte vorgekommen, etwa gleich häufig bei den familiären und sporadischen Chromosomenstörungen.

In Tabelle 6 sind die anamnestischen Angaben über Auffälligkeiten im 1. Trimenon der Schwangerschaft (fieberhafte Erkrankungen, Medikamente, Röntgenbelastung, Blutungen) zusammengestellt. Diese wurden in der Gruppe der Patienten mit Chromosomenaberrationen bei 5 von 30 Schwangerschaften angegeben.

Die Daten zu Schwangerschaftsdauer und Geburtsgewicht (Tabelle 7) zeigen, daß die Patienten mit Chromosomenstörungen im Durchschnitt termingerecht geboren werden. Das Geburtsgewicht ist vermindert. 10 der 31 Patienten waren Mangelgeborene. Bei 3 dieser 10 Mangelgeborenen lag auch die Geburtslänge unter der 3. Percentile.

Bezüglich der Geburtslage waren keine Besonderheiten festzustellen: Von 25 der 31 Kinder mit Chromosomenstörungen ist die Geburtslage bekannt. In einem Fall lag eine Steißlage vor, die übrigen Kinder wurden aus Kopflage geboren.

In Tabelle 8 ist angegeben, wieviele Patienten der verschiedenen Altersgruppen zum Zeitpunkt der Untersuchung frei sitzen, frei laufen und zumindest einige Worte sprechen konnten (Patienten ab 1 Jahr). Diese Daten zeigen die schwere Verzögerung der statomotorischen und sprachlichen Entwicklung bei den Patienten mit Chromosomenstörungen. Nur 1 der 10 Patienten unter 5 Jahre konnte laufen, nur die Hälfte frei sitzen. Keiner der 10 Patienten unter 3 Jahre konnte sprechen.

Bei einem Teil der Patienten lagen uns Angaben vor über den Zeitpunkt, zu dem die Kinder erstmals diese statischen und sprachlichen Leistungen zeigten (Tabelle 9). Das so erhaltene

Bild über die statische und sprachliche Entwicklung läßt ebenfalls die deutliche Entwicklungsverzögerung erkennen. Unter Verwendung der anamnestischen Daten ergab sich für den Dentitionsbeginn keine deutliche Verzögerung.

Die Verteilung der Schweregrade des Schwachsinns bei den Patienten über 6 Monate zeigt Tabelle 10. Leichte, mittelschwere und schwere Formen des Schwachsinns waren etwa gleich häufig zu beobachten; sehr schwere geistige Retardierung kam dagegen seltener vor. Die Patientin I, 19 mit partieller Monosomie 15 (p,q prox) hat als einzige der Patienten mit Chromosomenstörungen einen EQ im Normbereich, jedoch waren auch bei dieser Patientin die statische und sprachliche Entwicklung deutlich verzögert. Diese Patientin wurde seit der frühen Säuglingszeit sehr gefördert (Heilgymnastik, logopädische Betreuung, intensive Zuwendung der Eltern), wodurch die Auswirkung der Chromosomenstörung auf die geistige Entwicklung möglicherweise gemildert werden konnte.

Mit dieser einen Ausnahme weisen alle Patienten mit Chromosomenstörungen neben der statischen auch eine geistige Retardierung auf. - Für die Patienten unter 1/2 Jahr war eine sichere Beurteilung des Schweregrades der Retardierung nicht möglich. Aber auch bei diesen ist eine Retardierung anzunehmen (Fehlen oder starke Verminderung der statischen Leistungen bei den Neugeborenen und jungen Säuglingen, fehlender oder stark verminderter Umweltkontakt waren immer zu beobachten, in vielen Fällen mußten die Kinder wegen Trinkschwäche nach der Geburt längere Zeit mit einer Sonde ernährt werden).

In Tabelle 11 ist die Häufigkeit der auffälligen Merkmale zusammengestellt, die bei der klinischen Untersuchung der Patienten gefunden wurde. Diese Befunde wurden nach der Häufigkeit, mit der sie bei den Patienten mit Chromosomenstörungen beobachtet wurden, geordnet (Tabelle 12).

Tabelle 13 gibt einen Überblick über die Häufigkeit innerer Mißbildungen und über die Befunde der Zusatzuntersuchungen,

wobei die Befunde der Röntgenuntersuchungen des Skeletts in Tabelle 14 gesondert dargestellt sind.

Herzfehler wurden bei 8 der 31 Patienten mit Chromosomenstörung nachgewiesen. Es handelt sich um verschiedene Herzfehler (Einzelheiten sind aus den Befundtabellen im Anhang ersichtlich). Bei weiteren 5 Patienten besteht der Verdacht auf einen Herzfehler. Über die Häufigkeit anderer innerer Mißbildungen lassen sich nur beschränkt Aussagen machen, da nicht in allen Fällen die zur Erfassung dieser Mißbildungen notwendigen speziellen Untersuchungen durchgeführt wurden (Röntgendarstellung der Nieren und ableitenden Harnwege, des Magen-Darm-Traktes, Luftencephalogramm). Mißbildungen der Nieren und ableitenden Harnwege wurden bei 5 von 11 Patienten, bei denen eine Röntgenuntersuchung der Nieren gemacht wurde oder bei denen ein Sektionsbefund vorlag, gefunden (Einzelheiten siehe Befundtabellen im Anhang). Mißbildungen im Magen-Darm-Trakt lagen vor bei 1 Patienten (Colon und Coecum mobile), Mißbildungen der inneren Genitalorgane (Uterus bipartitus und Vagina duplex 2x, Uterus bicornis unicollis 1x) bei 3 der 5 verstorbenen und sezierten weiblichen Patienten. Durch Luftencephalographie oder bei der Sektion wurden bei 6 Patienten Hirnmißbildungen festgestellt (Hydrocephalus internus 3 x, Hydrocephalus internus et externus 3x, Hypertrophie des Plexus chorioideus und Encephalocele je 1x). An weiteren Mißbildungen kamen vor: Omphalocele, Choanalatresie, abnorme Lungenlappung. Zusammengenommen wurden bei insgesamt 15 der 31 Patienten mit Chromosomenstörungen Mißbildungen der inneren Organe sicher festgestellt. Mißbildungen der inneren Organe außer Herzfehler wurden bei 12 Patienten gefunden.

Bei 19 Kindern mit Chromosomenstörungen wurde der Augenhintergrund untersucht. Dabei ergaben sich 5 auffällige Befunde: je 1 Patient mit Aderhaut- und Papillenkolobom, 1 Patient mit Tortuositas vasorum, 1 Patient mit Pigmentanomalie der Papille

und 1 Patient mit Macula- und subretinalen Blutungen (die Augenhintergrundsveränderungen bei den 3 letztgenannten Patienten sind wohl nicht auf die Chromosomenstörung ursächlich zu beziehen).

Bei einem der Patienten mit Chromosomenstörungen ist Blindheit anzunehmen (ausgeprägter Mikrophthalmus), bei einem weiteren Patienten war keine normale Reaktion auf optische Reize vorhanden. 4 Patienten waren schwerhörig.

Krampfanfälle waren bei 4 Patienten mit Chromosomenstörungen aufgetreten: bei 2 Patienten entwickelte sich im Kleinkindalter ein Anfallsleiden mit großen Anfällen, 1 Patient hatte nur einmal einen großen Krampfanfall, bei 1 Patienten mit petit-mal-Anfallsleiden wurden die ersten Anfälle im Alter von 3 Monaten beobachtet.

Von 19 Patienten mit Chromosomenstörungen liegen EEG-Befunde vor. In einem Fall wurden neben Allgemeinveränderungen auch Zeichen einer gesteigerten Anfallsbereitschaft festgestellt, in 4 Fällen nur Allgemeinveränderungen, in weiteren 4 Fällen Krampfpotentiale.

11 von 22 Patienten mit Chromosomenstörungen hatten im Echoencephalogramm eine Erweiterung des 3. Ventrikels von mindestens 6 mm.

Die quantitative Immunglobulinbestimmung bei 16 Patienten mit Chromosomenstörungen ließ in 3 Fällen eine deutliche Verminderung von IgA, in einem Fall auch von IgM, unter die altersnormalen Werte erkennen.

26 der 31 Patienten zeigten eine oder mehrere röntgenologisch nachweisbare Anomalien des Skelettsystems (Tabelle 14). Die Skelettveränderungen sind bei den Patienten mit Chromosomenstörungen über das gesamte Skelettsystem verteilt. An

den verschiedenen Skelettregionen kommen verschiedenste Abweichungen vom Normalen vor. Eine Retardierung des Knochenalters war häufig vorhanden (bei 9 von 16 Patienten).

11 der 31 Patienten mit Chromosomenstörung sind unserer Kenntnis nach bisher verstorben (Tabelle 15). 4 davon starben bereits im 1. Lebensmonat. Ein Kind mit Ringchromosom 21 (Fall I, 25) starb an einer Leukämie, ein Säugling mit schweren Nierenmißbildungen (Fall I, 8) starb im Nierenversagen, bei 4 Patienten (I, 10; I, 11; I, 20; I, 21) ist die Todesursache nicht bekannt. Bei den übrigen verstorbenen Patienten lagen schwere Mißbildungen der inneren Organe vor.

Die bisher dargestellten Befunde lassen folgende allgemeine für die Gruppe der Patienten mit Chromosomenstörungen charakteristische Eigenschaften erkennen:
Alle Patienten weisen eine statische und (bis auf eine Ausnahme) geistige Retardierung auf. Bei allen Patienten sind multiple morphologische Anomalien zu finden. Diese sind beim einzelnen Patienten auf verschiedene Körperregionen verteilt. Bei dem größeren Teil der Patienten sind Mißbildungen mit Krankheitswert wie Lippen-, Kiefer- oder Gaumenspalten, Mißbildungen der inneren Organe vorhanden.
Die Längen- und Gewichtsentwicklung sowie der Kopfumfang liegen meist weit unter dem Altersdurchschnitt. Eine Retardierung des Knochenalters ist häufig zu finden. Der Muskeltonus ist bei den meisten Patienten vermindert. Bei den männlichen Patienten liegt häufig ein Kryptorchismus vor.

Vergleich der Befunde der verschiedenen Patientengruppen

Wie charakteristisch ein Einzelmerkmal für eine bestimmte Patientengruppe ist, kann danach beurteilt werden, ob es in dieser Patientengruppe im Vergleich zu anderen Patientengruppen besonders häufig vorkommt.

Die Häufigkeit der einzelnen in Tabelle 11 aufgeführten Merkmale und der Merkmale Herzfehler und Mangelgeburt in der Gruppe der Patienten mit Chromosomenstörungen wurde verglichen mit der Häufigkeit dieser Merkmale in der zufällig ausgewählten Stichprobe von Klinikpatienten. Im Vierfeldertest ergaben sich dabei signifikante Unterschiede * für die in Tabelle 16 angegebenen Merkmale.

Zwischen der Gruppe der Patienten mit multiplen morphologischen Anomalien und statisch - geistiger Retardierung ohne Chromosomenstörung und der Gruppe der Patienten mit Chromosomenstörung ließ sich für die in Tabelle 11 aufgeführten Merkmale sowie Herzfehler und Mangelgeburt ein Unterschied in der Häufigkeit statistisch nicht sichern.

Bezüglich des Alters der Eltern bei der Geburt der Patienten (Tabelle 3), der Stellung der Patienten in der Geschwisterreihe (Tabelle 4), der Geburtslage, der statischen Entwicklung (Tabelle 8 und 9), der Häufigkeit von Krampfanfällen und einiger Befunde von Zusatzuntersuchungen (Tabelle 15) sowie der Häufigkeit von inneren Mißbildungen bestanden keine Unterschiede. Das Geburtsgewicht war in der Gruppe der Patienten mit multiplen morphologischen Anomalien und statisch - geistiger Retardierung ohne Chromosomenstörung im Durchschnitt etwas höher (Tabelle 7), die Sprachentwicklung weniger stark verzögert (Tabelle 8 und 9), die geistige Retardierung weniger stark ausgeprägt (Tabelle 10), eine Retardierung im Knochenalter seltener (Tabelle 14), die Aborthäufigkeit in den Familien geringer (Tabelle 5), Störungen im 1. Schwangerschaftsdrittel häufiger (Tabelle 6) als bei den Patienten mit Chromosomenstörung. Statistisch ließen sich jedoch auch diese Unterschiede nicht sichern.

* Die etwa 60 Einzelteste wurden auf dem 0,1 % - Niveau durchgeführt, sodaß die Gesamtirrtumswahrscheinlichkeit unter 6 % liegt.

Nachdem durch Vergleich mit der Stichprobe aus der Klinikpopulation eine Reihe von Merkmalen (Tabelle 16) herausgestellt werden konnte, die für die Gruppe der Patienten mit Chromosomenstörungen charakteristisch sind, war es sinnvoll, zu untersuchen, ob hinsichtlich der Anzahl dieser Merkmale beim einzelnen Patienten zwischen der Gruppe der Patienten mit Chromosomenstörung (Gruppe I) und der Gruppe der Patienten mit multiplen morphologischen Anomalien und statisch - geistiger Retardierung ohne Chromosomenstörung (Gruppe II) ein Unterschied bestehe.

Dabei wurden folgende Merkmale nicht berücksichtigt: Strabismus, da dieses Merkmal bei Patienten unter 1/2 Jahr nicht sicher zu beurteilen ist. Auch das Merkmal Kryptorchismus wurde zunächst nicht berücksichtigt, da es geschlechtsabhängig ist.

Für jeden einzelnen Patienten wurde ausgezählt, wieviele der in Tabelle 16 (außer Strabismus und Kryptorchismus) angegebenen Merkmale bei ihm gefunden wurden. Fehlende Angaben wurden wie Nichtvorhandensein des Merkmals bewertet (nur bei 1 Patienten der Gruppe II fehlten Angaben zu einem Merkmal, während dies bei 5 Patienten der Gruppe I der Fall war). Es zeigte sich, daß bei 29 der 51 Patienten mit Chromosomenstörung 6 und mehr dieser 17 Merkmale vorhanden waren. Dagegen waren nur bei 16 der 52 Patienten mit multiplen Dysmorphien und statisch - geistiger Retardierung ohne Chromosomenstörung 6 und mehr dieser Merkmale zu finden. Diese Ergebnisse sind in Abbildung 2 dargestellt. Der Unterschied zwischen den Patienten der Gruppe I und II hinsichtlich der Anzahl der beim einzelnen Patienten vorhandenen Merkmale war nach dem Median-Test signifikant (Irrtumswahrscheinlichkeit $\alpha \leq 1\ \%$).

Damit auch das Merkmal Kryptorchismus mit berücksichtigt werden konnte, wurde der Quotient: $\frac{\text{Anzahl vorhandener Merkmale}}{\text{Anzahl untersuchter Merkmale}}$

eingeführt. Die Gesamtzahl der berücksichtigten Merkmale betrug somit bei den Mädchen 17 und bei den Jungen 18. Die Quotienten, die für jeden einzelnen Patienten errechnet wurden, sind in Tabelle 17, geordnet nach der Größe für die beiden Patientengruppen angegeben. Setzt man als Grenzwert für den Quotienten 0,33 fest, so liegen 2 der 31 Patienten mit Chromosomenstörungen und 13 der 32 Patienten mit multiplen morphologischen Anomalien und statisch - geistiger Retardierung ohne Chromosomenstörung unter diesem Wert.*

Die Merkmale (Tabelle 16, außer Strabismus): Mangelgeburt, Körpergröße unter 3. Percentile, Gewicht unter 3. Percentile, Kopfumfang unter 3. Percentile, flacher Hinterkopf, breite Nasenwurzel, kleines Kinn, Lippen-Kiefer- und/oder Gaumenspalte, nach außen ansteigende Lidachsen, tiefsitzende Ohren, dysplastische Ohren, kurzer Hals, Sydneylinie, Klinodaktylie der Kleinfinger, Fußdeformitäten (außer Sichelfuß), Zehenstellungsanomalien, Muskelhypotonie, Kryptorchismus konnten daher geeignet sein, unter Patienten mit statisch - geistiger Retardierung und multiplen morphologischen Anomalien die Patienten mit autosomaler Chromosomenstörung herauszufinden, indem die Indikation zur Chromosomenanalyse dann gestellt wird, wenn bei einem Patienten mit statisch - geistiger Retardierung mehr als ein Drittel dieser Merkmale vorliegen.

Zum Methodenvergleich wurde eine lineare Diskriminanzanalyse durchgeführt, obwohl die Voraussetzungen über die Verteilungen der berücksichtigten Variablen (Multinormalität und Gleichheit der Kovarianzmatrizen in beiden Gruppen) nicht erfüllt waren. Dieses statistische Verfahren versucht, eine lineare Funktion der Variablenwerte ("Diskriminanzfunktion") so zu bestimmen, daß die Varianz der Diskriminanzfunktionswerte innerhalb der beiden zu trennenden Gruppen im Vergleich zu den zwischen den Gruppen möglichst klein wird. Die größen-

*Bei 3 der 32 Patienten der Gruppe II beträgt der Quotient 0,33.

maßige Anordnung der berechneten Werte in beiden Gruppen erlaubt dann ebenso wie bei der oben beschriebenen Bildung relativer Häufigkeiten die Festlegung eines kritischen Wertes, für den folgende Regel sinnvoll erscheint: übertrifft der Diskriminanzfunktionswert eines Patienten die kritische Marke, so wird bei diesem Patienten eine Chromosomenanalyse vermiedt.

Für die praktische Berechnung mit den vorliegenden Daten wurden die wenigen fehlenden Werte durch die Mittelwerte der beobachteten Ausprägungen der entsprechenden Merkmale in den jeweiligen Gruppen ersetzt. Die Überlappung der Bereiche der Diskriminazfunktionswerte beider Gruppen entsprach der bei der oben dargestellten Methode mit Quotientenbildung. Die Anwendung beider Methoden auf neue Fälle und für größere Fallzahlen muß erweisen, welche Prozedur die stabilere, das heißt von den Zufälligkeiten der untersuchten Stichproben unabhängigere ist.

DISKUSSION

Seit Lejeune 1959 (25) entdeckte, daß das Krankheitsbild des Mongolismus mit der Überzahl eines Chromosoms einhergeht, hat sich die klinische Zytogenetik zu einem speziellen Fachgebiet(16) entwickelt, das insbesondere für die Pädiatrie große Bedeutung hat. Es konnte eine Reihe von Mißbildungssyndromen abgegrenzt werden, denen Chromosomenstörungen zugrunde liegen. Die bekanntesten autosomalen Chromosomenaberrationssyndrome sind neben der Trisomie 21 die Trisomie 18 (Edwards-Syndrom), die Trisomie 13 (Patau-Syndrom) und die partielle Monosomie des kurzen Armes eines Chromosoms 5 (Katzenschrei-Syndrom). Darüber hinaus wurde eine größere Zahl von weiteren autosomalen Chromosomenaberrationen bisher beschrieben (Literaturübersicht bei 3, 24). In der Literatur wird in ständig zunehmender Zahl über Patienten mit neuen, bisher nicht bekannten Chromosomenaberrationen berichtet.

Aus mehreren Gründen ist es wichtig, das Vorliegen einer autosomalen Chromosomenstörung bei einem Patienten zu erkennen: Dem Patienten können weitere, möglicherweise belastende Untersuchungen erspart werden. Die Prognose für seine weitere Entwicklung läßt sich besser beurteilen. Die Aufdeckung einer Chromosomenstörung bei einem Patienten ermöglicht die genauere Abschätzung des Wiederholungsrisikos und den Einsatz präventiver Maßnahmen bei weiteren Schwangerschaften (pränatale Chromosomenuntersuchung). Nicht selten sind strukturelle Chromosomenstörungen familiär. So wurde bei 11 unserer 30 Patienten mit strukturellen Chromosomenstörungen eine balancierte Chromosomenstörung bei einem der Eltern gefunden. Damit diese Familien mit hohem genetischen Risiko beraten werden können, bevor weitere Kinder mit Chromosomenstörungen geboren werden, ist es wichtig, daß die Patienten mit autosomalen Chromosomenstörungen möglichst frühzeitig erfaßt werden. Dies ist umso mehr geboten, als die Lebenserwartung dieser Patienten oft stark vermindert ist.

Die Symptomenmuster bei den Trisomien 21, 18 und 13 sind so bekannt und charakteristisch, daß sich bei diesen Patienten der Verdacht auf das Vorliegen eines chromosomal verursachten Mißbildungssyndroms in der Regel aus dem für diese Störungen typischen klinischen Bild ergibt. Abgesehen vom Katzenschrei-Syndrom, bei dem das hohe Wimmern bei jungen Säuglingen auf das Vorliegen dieser Störung hinweisen kann (dies charakteristische Symptom verliert sich allerdings manchmal mit zunehmendem Alter der Patienten), sind dagegen die Symptomenmuster der übrigen autosomalen Chromosomenaberrationssyndrome weniger bekannt und auch meist klinisch weniger gut abgrenzbar.

An welchen Kriterien soll man sich orientieren, um auch diese Patienten und Patienten mit neuen, bisher nicht bekannten Chromosomenstörungen herauszufinden?

Chromosomenuntersuchungen bei größeren Patientenserien (Tabelle 18) haben gezeigt, daß derartige Chromosomenstörungen am häufigsten (zu etwa 10 %) bei Patienten mit statisch - geistiger Retardierung und mehreren morphologischen Anomalien unbekannter Atiologie zu finden waren (35, 8, 4, 9, 28). Der Anteil derartiger Patienten lag viel geringer in den Serien, in denen andere Kriterien (nur geistige Retardierung (etwa 1 %) oder nur Mißbildungen) bei der Auswahl der Patienten angewandt wurden (36, 1, 26, 5, 10, 7, 6).

Um einen Überblick zu geben, mit welcher Häufigkeit diese Chromosomenstörungen in der Durchschnittsbevölkerung gefunden werden, sind am Beginn der Tabelle die Ergebnisse der Chromosomenuntersuchungen bei konsekutiv erfaßten lebendgeborenen Neugeborenen angegeben (nach der Zusammenstellung von Hamerton (19), ergänzt durch neue Daten von Nielsen (27)).

Auch zusammenfassende Darstellungen (21, 29) über die Symptomenmuster bei verschiedenen speziellen autosomalen Chromosomenaberrationen haben gezeigt, daß das klinische Bild bei diesen Patienten ganz allgemein gekennzeichnet ist durch statisch -

geistige Retardierung und multiple morphologische Anomalien (insbesondere im Bereich des Hirn- und Gesichtsschadels und der Extremitaten), wobei haufig Mißbildungen der Inneren Organe (Gehirn, Herz, Nieren) zu finden sind.

Es gab unseres Wissens bisher keine vergleichenden Untersuchungen daruber, ob sich die Patienten mit multiplen Dysmorphien und statisch - geistiger Retardierung, bei denen die Chromosomenanalyse einen normalen Befund ergab, in ihrem Merkmalsbild von den Patienten mit pathologischem Chromosomenbefund unterscheiden. Wenn solch ein Unterschied in der Symptomatik aufgedeckt werden konnte, ließe sich die Indikation zur Chromosomenanalyse weiter einengen. Die Voraussetzung für eine derartige Untersuchung ist die einheitliche Erfassung einer großen Zahl von Merkmalen bei großeren Gruppen entsprechender Patienten. Diese Voraussetzung war für unsere Untersuchung gegeben.

Dabei hat sich bezuglich der Haufigkeit einzelner Merkmale kein signifikanter Unterschied zwischen der Gruppe der Patienten mit Chromosomenstorungen und der Gruppe der Patienten mit multiplen Dysmorphien und geistiger Retardierung ohne Chromosomenstorung erkennen lassen.

Daraufhin wurde geprüft, ob sich beim Vergleich der Merkmalsmuster, also unter Berücksichtigung der Kombination einzelner Merkmale, ein Unterschied erkennen laßt. Es erschien sinnvoll, für diesen Vergleich diejenigen Merkmale auszuwahlen, die bei den Patienten mit Chromosomenstorungen signifikant haufiger als bei der zufallig ausgewahlten Stichprobe von Klinikpatienten vorkamen: Mangelgeburt, Korpergrose unter 5. Percentile, Gewicht unter 5. Percentile, Kopfumfang unter 5. Percentile, flacher Hinterkopf, breite Nasenwurzel, kleines Kinn, Lippen-, Kiefer- und/oder Gaumenspalte, nach außen ansteigende Lidachsen, Strabismus, tiefsitzende Ohren, dysplastische Ohren, kurzer Hals, Sydney-line, Klinodaktylie des Kleinfingers, Fußdeformitaten (ohne

Lichelfuß), Zehenstellungsanomalien, Muskelhypotonie, bei den männlichen Patienten Kryptorchismus. Das Merkmal Strabismus wurde nicht mitberücksichtigt, da es erst ab dem Alter von 7 Monaten sicher zu beurteilen ist. Es zeigte sich, daß zwischen der Gruppe der Patienten mit Chromosomenstörungen und der Gruppe der Patienten mit statisch - geistiger Retardierung und multiplen Dysmorphien ein signifikanter Unterschied bestand hinsichtlich der bei den einzelnen Patienten zu findenden Anzahl dieser Merkmale.

Die Indikation zur Chromosomenanalyse war bei allen Patienten gestellt worden, weil bei ihnen multiple morphologische Anomalien und statisch - geistige Retardierung vorlagen. Unter Anwendung der Kriterien: statisch - geistige Retardierung und Vorhandensein von mehr als einem Drittel der obengenannten Merkmale (außer Strabismus) wäre bei 15* der 52 Patienten, bei denen die Chromosomenanalyse einen normalen Befund ergab, eine Chromosomenuntersuchung gar nicht veranlaßt worden. Bis auf 2 Patienten waren alle Patienten mit Chromosomenstörungen erfaßt worden. Diese Kriterien könnten daher geeignet sein, die Indikation zur Chromosomenanalyse einzuengen und Patienten mit weniger bekannten oder bisher unbekannten autosomalen Chromosomenaberrationen zu erfassen.

Das Kriterium multiple morphologische Anomalien, das bisher für die Entscheidung, ob eine Chromosomenanalyse veranlaßt werden soll, angewandt wurde, ist sehr weit gefaßt. Außerdem ist nicht exakt definiert, welche Abweichungen von der normalen Form einzelner Körperregionen als Anomalie einzustufen sind. Das von uns vorgeschlagene Verfahren hat den Vorteil, daß dieses weit gefaßte und schlecht definierte Kriterium ersetzt wird durch eine begrenzte Zahl bestimmter Merkmale. Die Erfassung dieser Merkmale ist einfach, aufwendige Zusatzuntersuchungen sind nicht erforderlich. Die Beurteilung der Merkmale: flacher Hinterkopf, breite Nasenwurzel, kleines Kinn, nach außen ansteigende Lidachsen, kurzer Hals mag bei

* siehe Fußnote S. 27

schwacher Merkmalsausprägung im Einzelfall schwierig sein. Die übrigen Merkmale sind jedoch hinreichend gut abgegrenzt, sodaß eine Entscheidung darüber, ob diese Merkmale vorliegen, unabhängig vom subjektiven Urteil des Untersuchers getroffen werden kann.

Aus diesen Gründen könnte die Methode auch geeignet sein, um damit im Sinne eines Screening-Verfahrens aus größeren Patientengruppen, etwa in Heimen für geistig behinderte Kinder, Patienten mit weniger bekannten Chromosomenaberrationssyndromen oder bisher unbekannten autosomalen Chromosomenstörungen herauszufinden.

Liegen bei einem Patienten einzelne besonders ins Auge fallende Merkmale wie LKG-Spalte, schräge Lidachsen, Ohrmuschelhypoplasien, Fußdeformitäten, Zehenstellungsanomalien vor, sollte stets sorgfältig nach weiteren auf eine Chromosomenstörung verdächtigen Merkmalen gesucht werden.

Bevor die obengenannten Kriterien bei der Indikationsstellung zur Chromosomenanalyse angewandt werden können, muß geprüft werden, ob sich die in der vorliegenden Untersuchung gefundenen Ergebnisse bei weiteren Patienten bestätigen lassen.

ZUSAMMENFASSUNG

Die anamnestischen und klinischen Befunde von 31 Patienten mit unbalancierten autosomalen Chromosomenstörungen (außer Trisomie 13, 18 und 21), die im Zeitraum von 1966 bis September 1975 in der Universitäts-Kinderklinik Erlangen untersucht werden konnten, werden dargestellt.

Bei diesen Patienten kamen folgende 19 Merkmale signifikant häufiger vor als bei einer Vergleichsgruppe von 100 zufällig ausgewählten Klinikpatienten:
als anamnestisches Merkmal: Mangelgeburt; als klinische Merkmale bei der Untersuchung der Patienten: Körpergröße unter 3. Percentile, Körpergewicht unter 3. Percentile, Kopfumfang unter 3. Percentile, flacher Hinterkopf, breite Nasenwurzel, kleines Kinn, Lippen- Kiefer- und/oder Gaumenspalte, nach außen ansteigende Lidachsen, Strabismus, tiefsitzende Ohren, dysplastische Ohren, kurzer Hals, Synophrylinie, Klinodaktylie des Kleinfingers, Fußdeformitäten (außer Sichelfuß), Zehenstellungsanomalien, Muskelhypotonie, bei den männlichen Patienten Kryptorchismus.

Damit konnte auch für solche autosomale Chromosomenaberrationen ein charakteristisches Muster einfach zu erfassender Merkmale herausgestellt werden, bei denen sich nicht - wie bei den Trisomien 13, 18 und 21 - bereits aus dem bekannten typischen klinischen Bild die Indikation zur Chromosomenanalyse ergibt.

Die Anzahl der obengenannten Merkmale beim einzelnen Patienten war signifikant größer bei den Patienten mit autosomalen Chromosomenstörungen als bei Patienten mit statisch - geistiger Retardierung und multiplen Dysmorphien unbekannter Ätiologie.

Unter Anwendung der Kriterien: statisch - geistige Retardierung und Vorhandensein von mehr als einem Drittel dieser Merkmale

(außer Strabismus, da dieses Merkmal erst ab dem 2. Lebenshalbjahr sicher zu beurteilen ist) waren bis auf 2 Ausnahmen alle 51 Patienten mit Chromosomenstörungen erkannt worden; dagegen hätte bei 15* der 32 retardierten Patienten mit multiplen Dysmorphien auf die Chromosomenanalyse verzichtet werden können.

Diese Methode könnte daher geeignet sein, die bisher angewandten Kriterien für die Indikation zur Chromosomenanalyse (statisch - geistige Retardierung und multiple morphologische Anomalien unbekannter Ätiologie) einzuengen und Patienten mit seltenen und bisher unbekannten autosomalen Chromosomenaberrationen gezielter herauszufinden.

*Hierbei wurden die 3 Patienten nicht berücksichtigt, bei denen genau ein Drittel der Merkmale vorhanden war. Bei Einschluß auch dieser Patienten hätte bei 16 der 32 Patienten mit multiplen Dysmorphien und statisch-geistiger Retardierung unklarer Ursache auf die Chromosomenanalyse verzichtet werden können.

Chromosomenstörung			Patientenzahl
Trisomie 21	insgesamt		137
	davon:		
	freie Trisomie 21	116	
	Translokation D/G	4	
	G/G	2	
	Mosaike (normal/Tris.21)	10	
	sonstige:		
	47, XX,+21/47,XX,+mar	1	
	47, XX,+21/45,X0	1	
	48, XX,+18,+21	1	
Trisomie 18	freie Trisomie 18		7
Trisomie 13	insgesamt		3
	davon:		
	freie Trisomie 13	2	
	Mosaik (normal/Tris.13)	1	
Trisomie 9 Mosaik			1
Trisomie 10 Mosaik			1
Strukturelle Aberrationen			31
			180

Tabelle 1: Zusammenstellung der Patienten aus der Universitäts-Kinderklinik Erlangen mit nachgewiesenen unbalancierten autosomalen Chromosomenstörungen (1966 - September 1975)

Fall-Nr.	Chromosomenstörung (vereinfachte Darst.)	Karyotyp (Pariser Nomenklatur) (2)
1.	5 q +	46,XX,-22,der(22),t(5;22)(q25;p11)mat
2.	4 p -	46,XX,-4,-15,der(4;15),t(4;15)+inv(4)
3.	4 q -	46,XX,del(4)(q31)
4.	4 p +	46,XX,-22,der(22),t(4;22)(p14;p11)pat
5.	5 p -	46,XX,del(5)(p15)
6.	5 p -	46,XX,del(5)(p15)
7.	5 p +	46,XX,inv(5)(p15;q35)pat+dup(5)(p15)
8.	7 q -	46,XX,del(7)(q32)
9.	7 p +	46,XY,dup(7)(p21,22)
10.	8 q - ?	46,XX,del(8?)(q22?)
11.	+ 9(p,q prox)	47,XX,+der(9),t(4;9)(p15;q21)mat
12.	Mosaik + 9	46,XX/47,XX,+9 (96% : 4%)
13.	10 p +	46,XY,-7,der(7),t(7;10)(q35;p14)pat
14.	11(p,q prox)+	46,X,-X,-11,t(11;X)(q15;q11)
15.	13 q -	46,XY,del(13)(q22)
16.	13 r	46,XX,r(13)(p11;q32)
17.	+ 15(p,q prox)	47,XX,+der(15),t(15;16)(q14;q24)mat
18.	15 q +	46,XX,-6,-10,der(6;10),t(6;10;15)(p25;q11;q14)pat
19.	- 15(p,q prox)	45,XX,-5,-15,der(5),t(5;15)(p27;q15)pat
20.	17 q + ?	46,XY,-22,der(22),t(17?;22)(?;?)pat
21.	18 p -	46,XY,del(18)(p11)
22.	18 q -	46,XY,del(18)(q21)
23.	18 r	46,XY,r(18)(p11;q23)
24.	18 q +	46,XX,-2,der(2),t(2;18)(q37;q21)mat
25.	21 r	46,XX,r(21)(p11;q22)
26.	mar 18	46,XY,-18,der(18),t(18;?)
27.	mar 15	46,XY,-15,der(15),t(15;?)(q34;?)
28.	mar 7	46,XX,-7,der(7),t(7;?)(q36;?)
29.	Mosaik + mar	46,XY/47,XY,+mar (50% : 50%)
30.	+ mar	47,XX,+mar
31.	+ C (p,q prox)	47,XX,der(C)+

Erläuterungen der Abkürzungen:

1-22:	Chromosomennummer
p-, q-:	Deletion am kurzen bzw. langen Chromosomenarm
p+, q+:	Trisomie von Chromosomenabschnitten des kurzen bzw. langen Chromosomenarmes
prox:	centromernaher Abschnitt
r:	Ringchromosom
mar:	Markerchromosom, Zuordnung nicht möglich

Tabelle 2: Zusammenstellung der Chromosomenbefunde (Pat.gruppe I) (erhoben von Frau Dr. Schwanitz, Institut für Humangenetik und Anthropologie der Universität Erlangen-Nürnberg, Direktor: Prof. Dr. G. Koch)
(Diese Fälle wurden zu einem Teil bereits publiziert (12, 13, 14, 15, 16, 17, 30, 32, 33, 34, 38))

Patientengruppe		n	Mütter	Väter
I	Gesamt	51	26,5	29,0
	familiär	11	27,3	29,6
	familiär?	4	24,8	25,5
	sporadisch	16	26,4	29,4
II		32	25,2	29,3
III		98*	27,1	30,3

Tabelle 3: Alter der Eltern bei der Geburt der Patienten (Mittelwert)

* bei 2 Patienten lagen keine Angaben vor

Patienten-gruppe	n	1(1)	1(2)	1(3)	1(4)	2(2)	2(3)	3(3)	3(4)	4(4)	4(5)	4(6)	5(5)	5(6)	6(6)	7(7)	8(8)
I Gesamt	31	14	1	1		5	3	5	1		1						
familiar	11	4	1			3	1	2									
familiar?	4	4															
sporadisch	16	6		1		2	2	3	1		1						
II	31*	10	2	2		9	2	3		1				1	1		
III	99*	30	4		1	37	3	9		5		1	3	1	2	1	2

Tabelle 4: Stellung der Patienten in der Geschwisterreihe

* in 1 Fall lagen keine Angaben vor

Patienten-gruppe	n	Gesamtzahl d. Graviditäten	Kinder mit Mißbildungen (ohne Pat.)	Totgeb.	Aborte/Zahl d. Graviditäten	Anteil der Familien mit Aborten
I Gesamt	31	68	3	0	6/68	6/31
familiär	11	23	3	0	2/23	2/11
familiär?	4	5	0	0	1/5	1/4
sporadisch	16	40	0	0	3/40	3/16
II	31*	72	3		3/72	2/31

Tabelle 5: Häufigkeit von Totgeburten, Aborten und weiteren Kindern mit Mißbildungen in den Familien der Patienten

* in 1 Fall lagen keine Angaben vor

Patienten-gruppe	Erkrankungen	Medikamente	Röntgenunters.	Blutungen	"gestörte" Schwangerschaften insgesamt
I	2 (grippale Inf. mit Fieber)	2 (Gestanon 1, Grippetabl.1)	0	2	3 (von 30*)
II	4 (grippale Inf. mit Fieber)	4 (Fluprim 1, Togal 1, Gelonida 1, Microgynon 1)	4 (Lunge 2, Mamma 1, Zähne 1)	4	9 (von 31*)

Tabelle 6: Auffälligkeiten im 1. Schwangerschaftsdrittel

* in 1 Fall lagen keine Angaben vor

Patienten-gruppe	n	± Tage nach vor ET (Mittelwert)	Geb.gewicht (Mittelwert)	Frühgeborene (Geb. vor 38. Woche, Gewicht über 10.Perc.)	Früh-Mangel-Geborene (Geb.vor 38. Woche, Gewicht unter 10.Perc.)	Mangelgeborene (geb.nach 38. Woche, Gewicht unter 10.Perc.)	Mangelgeborene mit Geb.länge unter 10.Perc.
I	31	+ 0,16	2761 g	2	1	10	3
II	32	- 5,78	2971 g	6	2	8	0
III	97*	- 5,55	3215 g	14	0	6	0

Tabelle 7: Schwangerschaftsdauer und Geburtsgewicht

* bei 5 Patienten lagen keine Angaben vor.

Alter zur Zeit der Untersuchung	Patienten-gruppe	Anzahl der Patienten	Sitzen		Laufen		Sprechen	
			ja	nein	ja	nein	ja	nein
1 J.- unter 2 J.	I	5	2	3	0	5	0	5
	II	7	3	4	0	7	2	5
2 J.- unter 3 J.	I	5	5	2	1	4	0	5
	II	3	3	0	1	2	2	1
3 J.- unter 4 J.	I	2	2	0	0	2	1	1
	II	1	1	0	0	1	1	0
4 J.- unter 5 J.	I	2	2	0	1	1	2	0
	II	1	1	0	1	0	0	1
5 J.- unter 6 J.	I	1	1	0	1	0	0	1
	II	2	2	0	2	0	1	1
über 6 J.	I	3	3	0	3	0	3	0
	II	3	3	0	3	0	3	0

Tabelle 8: Statomotorische und sprachliche Leistungen zum Zeitpunkt der Untersuchung bei Patienten verschiedener Altersstufen

Patienten-gruppe	Sitzen	Laufen	erste Worte	Dentitionsbeginn
I	18,3 Mon. (13 Pat.)	32 Mon. (10 Pat.)	34,4 Mon. (7 Pat.)	7,8 Mon. (10 Pat.)
II	18,6 Mon. (5 Pat.)	29,4 Mon. (7 Pat.)	16 Mon. (7 Pat.)	8,5 Mon. (13 Pat.)

Tabelle 9: Anamnestische Daten zur Entwicklungsanamnese (durchschnittliches Alter, in dem erstmals diese statischen und sprachlichen Leistungen beobachtet wurden und die Dentition begann; in Klammern ist angegeben, von wieviel Patienten jeweils anamnestische Angaben vorlagen)

Patienten-gruppe	n	geistig normal	Schweregrad der geistigen Retardierung leicht +	mittelschwer ++	schwer +++	sehr schwer ++++
I	22	1	6	6	7	2
II	19	0	14	4	4	0

Tabelle 10: Schweregrad der geistigen Retardierung
(Patienten ab 7 Monate)

	Patientengruppe		
	I	II	III
Körpergröße unter 3. Percentile	17	10	14/98
Körpergewicht unter 3. Percentile	17	14	16/98
Kopfumfang unter 3. Percentile	18	13	19/98
Ausladender Hinterkopf	6	4	9
Flacher Hinterkopf	10	8	8
Vorspringende Nasenwurzel	10	14	13
Flache Nasenwurzel	13	9	22
Breite Nasenwurzel	28	25	40
Vorspringendes Kinn	4	0	3
Kleines Kinn	20	15	21
Lippen-, Kiefer-, Gaumenspalte	9	6	5
Hoher Gaumen (bei Pat. ohne L-K-G)	10/22	17/26	19/95
Nach außen ansteigende Lidachsen	13	8	10
Nach außen abfallende Lidachsen	5	4	1
Enge Lidspalten	5	3	1
Epikanthus	12	12	26
Mikro-, Anophthalmie	1	0	0
Katarakt	0/29	1/31	0
Iriskolobom	0	0	0
Brushfield'sche Flecken	3/29	3/31	5
Strabismus	10/22	7/19	2/75
Nystagmus	2/22	1/19	0
Tiefsitzende Ohren	16	10	1
Abstehende Ohren	4	7	7
Dysplastische Ohren	19	14	6
Gehörgang eng oder atretisch	4	5	0
Präaurikulare Grübchen, Anhängsel	4	4	2
Großer Mund	5	2	2
Kleiner Mund	3	1	2
Zahnstellungsanomalien	9/22	9/14	9/65
Kurzer Hals	19/30	13	4
Überschüssige Nackenhaut	4/27	3	0
Thoraxdeformität	3/30	4/31	0
Rectusdiastase	2/28	1	0
Nabelbruch	6/30	6/30	7
Leistenbruch	4/30	4	2
Kryptorchismus	9/12	3/16	1/39
Hypospadie	4/12	0/16	0/39
Sonstige Anomalien des äußeren Genitale	3	2	2

Tabelle 11: Häufigkeit klinischer Merkmale
1. Teil (Anzahl der Patienten in den einzelnen Gruppen: I: 31; II: 32; III: 100; wenn ein Merkmal nicht bei allen Patienten der Gruppe beurteilt werden konnte, wurde die Zahl der darauf untersuchten Patienten angegeben).

Kurze und breite Hände	11/30	13/31	9
Typische Vierfingerfurche	3/30	8/31	5
Sydneylinie	8/30	5/31	4
Atypische Vierfingerfurche	4/30	7/31	2
Syndaktylie	3	4	2
Polydaktylie	1	1	0
Lange, schmale Finger	3/30	2	0
Fingerkontrakturen	2/29	0	1
Dysplastische Finger- und/oder Zehennägel	4/30	3	0
Klinodaktylie des Kleinfingers	18/30	11	14
Kurzer Kleinfinger	17	17	34
Sonstige Phalangenhypoplasie	4	1	0
Nur 1 Beugefurche am Kleinfinger	2/29	1	0
Weiter Abstand zwischen 1. und 2. Zehe	4/28	4	0
Plantarfurche	5/25	9	11
Fußdeformitäten (außer Sichelfuß)	15	12	6
Zehenstellungsanomalien	15/29	5	17
Muskelhypotonie	21/28	19	5
Muskelhypertonie	1/28	0	4

Tabelle 11: Häufigkeit klinischer Merkmale
2. Teil

Bei der Hälfte und mehr der Patienten	Bei 1/4 bis weniger als der Hälfte der Patienten
breite Nasenwurzel	Strabismus
Muskelhypotonie	hoher Gaumen
Kryptorchismus (bei ♂)	Fußdeformitäten
kleines Kinn	flache Nasenwurzel
kurzer Hals	nach außen ansteig. Lidachsen
dysplastische Ohren	Zahnstellungsanomalien
Klinodaktylie des Kleinfingers	Epikanthus
kurzer Kleinfinger	Hypospadie (bei ♂)
tiefsitzende Ohren	flacher Hinterkopf
Zehenstellungsanomalien	vorspringende Nasenwurzel
Größe unter der 3. Percentile	Lippen-, Kiefer-, Gaumenspalte
Gewicht unter der 3.Percentile	Sydneylinie
Kopfumfang unter d.3.Percentile	

Bei 1/10 bis weniger als 1/4 der Patienten	Bei weniger als 1/10 der Patienten
Plantarfurche	Nystagmus
Nabelbruch	Anomalien d.äuß. Genitale (außer Hypospadie)
ausladender Hinterkopf	großer Mund
kurze, breite Hände	kleiner Mund
nach außen abfall. Lidachsen	Thoraxdeformität
enge Lidspalten	Syndaktylie
überschüssige Nackenhaut	nur 1 Beugefurche (Kleinf.)
weiter Abstand zw. 1.u.2.Zehe	Rectusdiastase
abstehende Ohren	Fingerkontrakturen
enger od.atret. Gehörgang	Muskelhypertonie
präaurik. Grübchen/Anhängsel	Mikrophthalmus
vorspringendes Kinn	Polydaktylie
Leistenbruch	
atypische Vierfingerfurche	
dysplastische Nägel	
Phalangenhypoplasie	
typische Vierfingerfurche	
lange, schmale Finger	
Brushfield'sche Flecken	

Tabelle 12: Häufigkeit klinischer Merkmale bei den Patienten mit Chromosomenstörung

	Patientengruppe		
	I	II	III
Herzfehler	8	9	9
Verdacht auf Herzfehler	5	6	4
Mißbildungen der Nieren und ableitenden Harnwege	5/11	7/11	
Patienten mit Mißbildungen der Inneren Organe (außer Herzfehler) insgesamt	12	4	
Augenhintergrund auffällig	5/19	5/29	
Allgemeinstörung (A) oder Krampfpotentiale (K) im EEG	A: 5/19 K: 4/19	1/23 4/23	
Ventrikelerweiterung (3.Ventrikel über 8 mm im Echoencephalogramm)	11/22	7/25	
Verminderung der Immunglobuline	5/18	1/4	

Tabelle 15: Häufigkeit innerer Mißbildungen und pathologischer Befunde bei Zusatzuntersuchungen

	Patientengruppe I	Patientengruppe II
Knochenalter unter 2 Sigma	10 / 18*	4 / 26
Schädel		
Brachycephalus	6 / 24	3 / 26
Dolichocephalus	4 / 24	1 / 26
Rippen		
Fehlende Rippen	3 / 25	4 / 19
13. Rippe	1 / 25	3 / 19
Verschmelzungsrippe	1 / 25	0 / 19
Hypoplast. 1. Rippe	1 / 25	0 / 19
Normal:	19 / 25	12 / 19
Wirbelsäule		
Quadratische Wirbelkörper	3 / 20	1 / 21
Bogenspalten	3 / 20	1 / 21
Keilwirbel	0 / 20	1 / 21
Normal:	14 / 20	18 / 21
Becken		
Spaltbecken	1 / 22	0 / 23
Hüftluxation	2 / 22	1 / 23
Hüftdysplasie	6 / 22	3 / 23
Formanomalien der Beckenschaufeln	3 / 22	0 / 23
Coxa valga	6 / 22	4 / 23
Normal:	5 / 22	16 / 23
Hand		
Klinodaktylie V	8 / 21	7 / 26
Brachymesophalangie V	7 / 21	6 / 26
Sonstige Phalangenhypo- oder -aplasien	3 / 21	2 / 26
Normal:	7 / 21	11 / 26
Fuß		
Fußdeformitäten	4 / 11	2 / 4
Metatarsalia verlagert oder verkürzt	2 / 11	0 / 4
Phalangenhypoplasie	2 / 11	0 / 4
Polydaktylie	1 / 11	0 / 4
Normal:	4 / 11	2 / 4

Tabelle 14: Röntgenologisch nachgewiesene Skelettveränderungen

* d.h.: bei 10 von 18 darauf untersuchten Patienten wurde dieses Merkmal gefunden

0 - 1 Mon.	2 - 6 Mon.	7 - 12 Mon.	1 J. - <2 J.	2 J. - <4 J.	4 J. - <6 J.	>6 J.	Insgesamt
4	1	1	2	1	1	1	11

Tabelle 15: Verstorbene Patienten (Gruppe I), Alter beim Tode

Mangelgeburt

Körpergröße unter 3. Percentile

Gewicht unter 3. Percentile

Kopfumfang unter 3. Percentile

flacher Hinterkopf

breite Nasenwurzel

kleines Kinn

Lippen - Kiefer- und/oder Gaumenspalten

nach außen ansteigende Lidachsen

Strabismus

tiefsitzende Ohren

dysplastische Ohren

kurzer Hals

Sydneylinie

Klinodaktylie des Kleinfingers

Fußdeformitäten (außer Sichelfuß)

Zehenstellungsanomalien

Muskelhypotonie

bei den männlichen Patienten Kryptorchismus

Tabelle 16: Merkmale, die bei Patienten mit Chromosomenstörungen signifikant* häufiger als bei der Stichprobe zufällig ausgewählter Klinikpatienten vorkamen

* s. Fußnote S. 17

I	II
0,12	0,11
0,28	0,16
0,39	0,16
0,41	0,18
0,41	0,18
0,41	0,22
0,41	0,22
0,41	0,22
0,41	0,24
0,41	0,24
0,44	0,29
0,44	0,29
0,44	0,29
0,44	0,33
0,50	0,33
0,53	0,33
0,53	0,36
0,56	0,39
0,59	0,39
0,59	0,39
0,59	0,39
0,59	0,39
0,61	0,41
0,61	0,44
0,61	0,44
0,65	0,47
0,67	0,47
0,77	0,50
0,77	0,53
0,77	0,65
0,78	0,65
	0,67

Tabelle 17: Werte für den Quotienten $\frac{\text{Anzahl vorhandener Merkmale}}{\text{Anzahl untersuchter Merkmale*}}$

(*es handelt sich hierbei um die in Tabelle 16 aufgeführten Merkmale, außer Strabismus)

Autor	Kriterien der Patientenauswahl	Häufigkeit unbal. autosom. Chr. aberr. (außer Tris.D,E,G)	
Hamerton 1975 (19) Nielsen 1975 (27)	Konsekutiv erfaßte lebendgeborene Neugeborene	21 von 52,249	0,04 %
Summit 1969 (35)	"mentally defective children with three or more anomalies"(unbekannter Atiologie)	3 von 50	6 %
Daly 1970 (8)	"patients with idiopathic mental retardation and at least three other anomalies"	4 von 50	8 %
Carrel 1973 (4)	"mental retardation and one or more major or minor congenital anomalies" (unbek. Atiologie)	15 von 130	11,5 %
Erdtmann 1974 (9)	"mentally defective children with at least three anomalies"	4 von 51	8 %
Opitz 1975 (28)	Patienten mit "idiopathic MCA/MR-syndrome" (multiple congenital anomalies and mental retardation)	29 von 384	7,6 %
Thorburn 1971 (36)	"mentally retarded"	1 von 101	1 %
Aitken 1971 (1)	"male patients at a mental subnormality hospital"	2 von 233	0,9 %
Newton 1972 (26)	"patients in a hospital for the mentally subnormal"	10 von 1.255	0,8 %
Cassiman 1975 (5)	"children with an IQ lower than 50"	16 von 857	1,9 %
German 1966 (10)	Patienten mit angeborenen Herzfehlern, in deren Familien gehäuft Herzfehler vorkamen	0 von 55	-
Cohen 1969 (7)	Patienten mit Syndaktylie	0 von 105	-
Chen 1971 (6)	Kinder mit Hypospadie	0 von 26	-

Tabelle 1c: Häufigkeit unbalancierter autosomaler Chromosomenaberrationen (außer Trisomie D,E,G) bei Serienuntersuchungen von Patienten, die nach bestimmten klinischen Merkmalen ausgewählt wurden

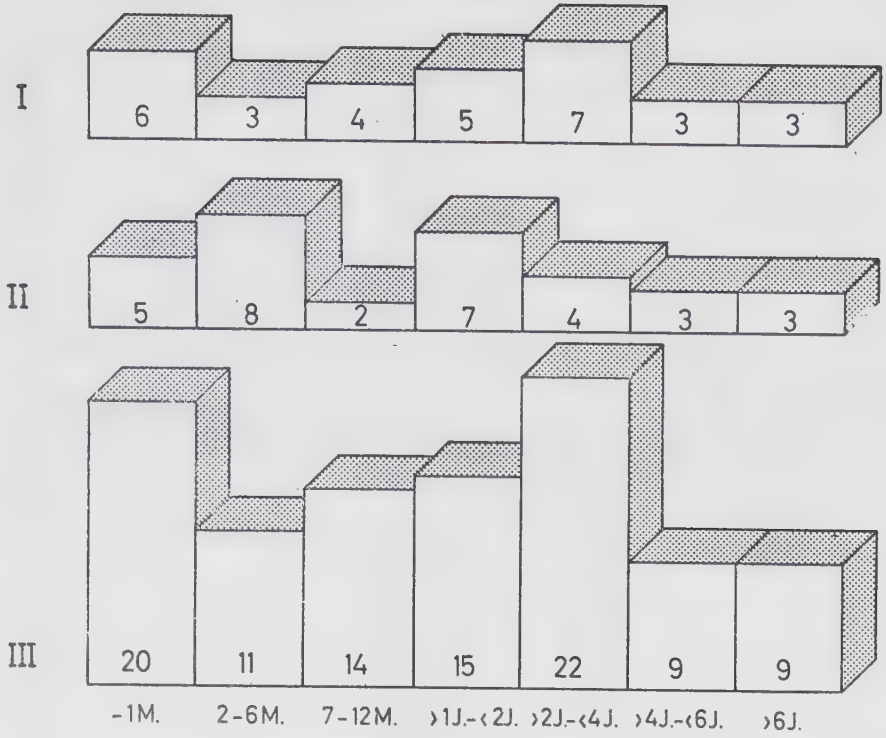

Abb. 1: Altersverteilung der Patienten in den verschiedenen Gruppen.

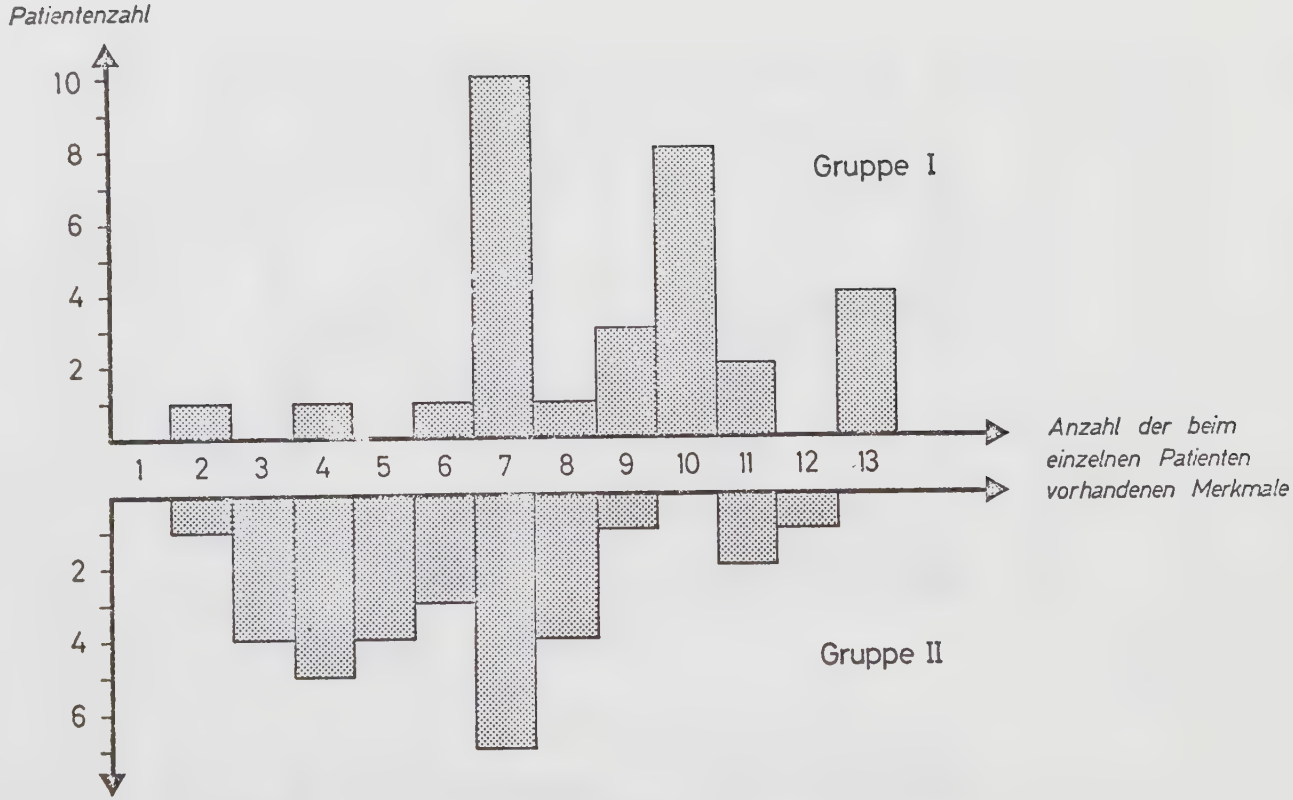

Abb. 2: Anzahl der in Tabelle 16 aufgeführten Merkmale beim einzelnen Patienten (die Merkmale: Strabismus und Kryptorchismus wurden nicht berücksichtigt)

LITERATUR

1. Aitken, J., M. Brunton, P.A. Jacobs, W.H. Price, K. MacColl:
Chromosome studies on male patients at a mental subnormality hospital.
Clin. Genet. 2, 358, 1971

2. Bergsma, D.:
Paris Conference (1971): Standardization in Human Cytogenetics.
Birth Defects Original Article Series, Vol. VIII, No.7, 1972

3. Bergsma, D.:
Birth Defects. Atlas and Compendium.
Baltimore: Williams and Wilkins 1973

4. Carrel, R.E., R.S. Sparkes, St. W. Wright:
Chromosome survey of moderately to profoundly retarded patients.
Amer.J.Ment.Defic. 77, 616, 1973

5. Cassiman, J.J., J.P. Fryns, J. De Roover, H. Van den Berghe:
Sex chromatin and cytogenetic survey of 10417 adult males and 357 children institutionalized in belgian institutions for mentally retarded patients.
Humangenetik 28, 43, 1975

6. Chen, Y.C., P.V. Woolley:
Genetic studies on hypospadias in males.
J. Med. Genet. 8, 153, 1971

7. Conen, P.E., M.K. Hampole, H.G. Thomson:
Chromosome abnormalities in patients with syndactyly.
Can. Med. Ass. J. 101, 597, 1969

8. Daly, R.F.:
Chromosome aberrations in 50 patients with idiopathic mental retardation and in 50 control subjects.
J. Pediat. 77, 444, 1970

9. Erutmann, B., F.M. Salzano, M.S. Mattevi:

Chromosome studies in patients with congenital malformations and mental retardation.
Humangenetik 26, 297, 1975

10. German, J., K.H. Ehlers, M.A. Engle:

Familial congenital heart disease. II. Chromosomal studies.
Circulation 34, 517, 1966

11. Greulich, W.W., S.I. Pyle:

Radiographic atlas of skeletal development of the hand and wrist.
Stanford, California: Stanford University Press 1970

12. Grosse, K.-P., H.-D. Rott, M. Meyer-Kobisch, G. Schwanitz:

Deficiencia en el brazo corto de un cromosoma E_{18} (sindrome de deGrouchy). Aportación casuistica y revision bibliografica.
Folia Clinica Internacional 20, 3, 1970

13. Grosse, K.-P., B. Böwing, F. Hopfengärtner, G. Reinhardt, C.F. Sitzmann:

Ring G-Chromosom. Zwei kasuistische Beiträge und Literaturübersicht.
Humangenetik 12, 142, 1971

14. Grosse, K.-P., G. Schwanitz, H.-D. Rott, K. Klein, J.v.Zyl:

E_{18}-Ringchromosom, Kasuistik und Übersicht.
Klin. Pädiat. 184, 495, 1972

15. Grosse, K.-P., G. Schwanitz:

Ein neues Syndrom durch Chromosomenstückverlust (13 q-). Kasuistik und Zusammenstellung der Symptomatik.
Klin. Pädiat. 185, 468, 1973

16. Grosse, K.-P., G. Schwanitz:

Diagnostik und genetische Beratung bei reziproken Chromosomentranslokationen, dargestellt am Beispiel einer familiären A/E-Translokation.
Mschr. Kinderheilk. 121, 108, 1973

17. Grosse, K.-P., G. Schwanitz, H. Singer, V. Wieczorek:
Partial trisomy 10p.
Humangenetik, 29, 141, 1975

18. Hamerton, J.L.:
Human cytogenetics.
New York, London: Academic Press 1971

19. Hamerton. J.L., N. Canning, M. Ray, S. Smith:
A cytogenetic survey of 14,069 newborn infants.
Clin. Genet. 8, 223, 1975

20. Heierli, E.:
Longitudinale Wachstumsstudie. Resultate von Länge, Gewicht und Kopfumfang in den ersten 4 Lebensjahren.
Helv. paediat. Acta 15, 311, 1960

21. Hienz, H.A.:
Chromosomen - Fibel.
Stuttgart: Georg Thieme Verlag 1971

22. Holmes, L.B.:
Mental retardation. An atlas of diseases with associated physical abnormalities.
New York: The Macmillan Company 1972

23. Lejeune, J., M. Gautier, R. Turpin:
Etudes des chromosomes somatiques de neuf enfants mongoliens.
C. R. Acad. Sci. (Paris) 248, 1721, 1959

24. Lewandowski, R.C., J.J. Yunis:
New chromosomal syndromes.
Amer. J. Dis. Child. 129, 515, 1975

25. Lubchenco, L.O., Ch. Hausmann, E. Boyd:
Intrauterine growth in length and head circumference as estimated from live births at gestational ages from 26 to 42 weeks.
Pediatrics 37, 403, 1966

26. Newton, M.S., C. Cunningham, P.A. Jacobs, W.H. Price, I.A. Fraser:

Chromosome survey of a hospital for the mentally subnormal. Part 2: Autosome abnormalities.
Clin. Gen. 3, 226, 1972

27. Nielsen, J., I. Sillesen:

Incidence of chromosome aberrations among 11 148 newborn children.
Humangenetik 30, 1, 1975

28. Opitz, J.M.:

Diagnostic/genetic studies in severe mental retardation. Presented at the meeting on Genetic Counseling, Colorado Springs, February 26-27, 1975. Proceedings to be published, edited by Dr. H.A. Lubs

29. Pfeiffer, R.A.:

Karyotyp und Phänotyp der autosomalen Chromosomenaberrationen beim Menschen.
Stuttgart: Gustav Fischer-Verlag 1968

30. Rott, H.D., G. Schwanitz, K.-P. Grosse:

Partielle Trisomie C_9 bei balancierter B_4/C_9-Translokation bei der Mutter.
Z. Kinderheilk. 109, 293, 1971

31. Sachs, L.:

Statistische Auswertungsmethoden.
Berlin, Heidelberg, New York: Springer-Verlag 1972

32. Schwanitz, G., K.-P. Grosse:

Partial trisomy 4p with translocation 4p-, 22p+ in the father.
Ann. Génét. 16, 203, 1973

33. Schwanitz, G., K.-P. Grosse, U. Semmelmayer, H. Mangold:

Partielle freie Trisomie 13 in einer Familie mit balancierter Translokation (13q-;16q+).
Mschr. Kinderheilk. 122, 337, 1974

34. Schwanitz, G., M. Reither, G. Grosse, Ch. Hagele, K.-P. Grosse, U. Gutfried:

Partial monosomy 15 as the result of a balanced translocation 5/15 pat.
Humangenetik 28, 95, 1975

35. Summitt, R.L.:

Cytogenetics in mentally defective children with anomalies: A controlled study.
J. Pediat. 74, 58, 1969

36. Thorburn, M.J., P.A. Martin:

Chromosome studies in 101 mentally handicapped jamaican children.
J. Med. Genet. 8, 59, 1971

37. Vaughan, V.C., R.J. McKay:

Nelson, Textbook of Pediatrics.
Philadelphia, Toronto, London: W.B. Saunders Company 1975

38. Zink, U., R. Rix, K.-P. Grosse, G. Schwanitz:

Ringchromosom D_{13}. Kasuistik und Übersicht.
Klin. Pädiat. 185, 192, 1973

A N A M N E S T I S C H E D A T E N

Von:

Name: Geb.datum:

Wohnung:

Geb.daten der Eltern: Stellung in d. Geschw.reihe:

Fehlgeburten, Totgeburten:

Stammbaum (falls nötig, Beiblatt):
(Finden sich bei den Eltern ähnliche Dysmorphien wie beim Kind? Welche? Intelligenz?)

SCHWANGERSCHAFTSANAMNESE

Medikamente: welche
wann
wie lange
wieviel

Röntgenuntersuchungen: welche
wann

Erkrankungen: welche
wann

Berufliche Belastung der Mutter:

Blutungen: wann
wie stark
wie lange

GEBURTSANAMNESE

VNT: Geb.gewicht: Länge: Kopfumfang:

Dauer (vom Beginn regelmäßiger Wehen gerechnet):

Lage:

Besonderheiten:

Ikterus, Blutgruppenunverträglichkeit:

Bes. Maßnahmen nach der Geburt:

EIGENE KRANKHEITSANAMNESE

Infekte, Op., stat. Behandlungen:

Medikamente, Rö-Unters. in d. letzten 2 Jahren:

ENTWICKLUNGSANAMNESE

Sitzen mit: Laufen mit:

Kontakt mit der Umwelt: Schule:

Erste Worte mit: Zweiwortsatz mit:

Ohne Windeln seit: Erste Zähne mit:

UNTERSUCHUNGSBOGEN

Alter bei der Untersuchung: Datum der Untersuchung:

Größe: Gewicht: Kopfumfang:

Fotos (auf Beiblatt): Ganzkörper von vorn
Kopf a-p und seitlich
Detailfotos von:

KOPF

Ausladender Hinterkopf
Flacher Hinterkopf
Fontanellen
Fliehende Stirn
Flaches Gesichtsprofil
Mittelgesichtsdysplasie
(=eingezogene Nasomaxillargegend, sodaß Kinn u. Stirn vorspringen)
Vorspringende Nasenwurzel
Flache Nasenwurzel
Breite Nasenwurzel
Kleines Kinn
Mondgesicht
Lippen-Kiefer-Gaumenspalte
Sonstiges:

AUGEN

Schräge Lidspalten
(mongoloid? antimongoloid?)
Enge Lidspalten (re/li)
Epikanthus
Mikro-, Anophthalmie
Katarakt (re/li)
Kolobom (re/li)
Brushfield'sche Flecken
Strabismus
Nystagmus
Sonstiges:

OHREN

Tiefsitzend
Abstehend
Groß
Dysplastisch (wie?)
Gehörgang eng oder atretisch
Präauriculares Grübchen/Fisteln
Sonstiges:

MUND

Meist offen
Klein
Abfallende Mundwinkel
Heraushängende Zunge
Gefurchte Zunge
Gaumen hoch? schmal?
Zahnanomalien (welche?)
Karies
Sonstiges:

NACKEN

Breit und Kurz
Überschüssige Nackenhaut
Tiefer Haaransatz
Pterygium colli
Sonstiges:

RUMPF

Schildthorax
Hypoplastische Brustwarzen
Rectusdiastase
Nabelbruch
Leistenbruch (re/li)
Kryptorchismus (re/li)
Abnormes Genitale
Sonstiges:

HÄNDE UND FÜSSE

Kurze und breite Hände
Vierfingerfurche (re/li)
Syndaktylie (wo?)
Polydaktylie (wo?)
Lange, schmale Finger
Fingerkontrakturen
Dysplast. Fingernägel (wie?)
Klinodaktylie (re/li)
Kurzer V. Finger (re/li)
Dysplast. Mittelphalanx V (Rö)
Nur 1 Beugefurche am V. Finger
Weiter Abstand zw. 1. u. 2. Zehe
Plantarfurche (1. Zw.zehenraum)
Kurze Großzehe, dorsalflektiert
Deformierte Füße (wie?)
Ödeme
Sonstiges:

[illegible]

[illegible]
Über[illegible]
[illegible]
Muskelhypertonie
Muskelhypotonie
Muskulatur unterentwickelt
Sonstiges:

[illegible]

[illegible] fehlende Rippe
[illegible]
Dysplastischer [illegible]
Sonstiges:

INNERE MISSBILDUNGEN

Herz, Gefäße (welche?)

Urogenitalorgane (welche?)

Andere Mißb. d. Inn. Organe

WEITERE BESONDERHEITEN

Hypertrophische Pylorusstenose

Saug- oder Trinkschwäche

Hämangiome (wo, welcher Art?)

Krampfanfälle

Katzenschrei

PAPILLARLEISTEN:

SINNESORGANE: Kind sieht: ja/nein Augenärztliche Untersuchung

Kind hört: ja/nein

NEUROLOGISCHE UNTERSUCHUNG:

KNOCHENALTER:

IQ, EQ:

RÖ - SCHÄDEL:

EEG:

ECHO:

ANTIKÖRPER-TITER: Toxoplasmose: Röteln: Lues: Cytomegalie: Listeriose:

AMINOACIDOUROGRAMM:

$FeCl_3$ - PROBE (bzw. Guthrie-Test):

MPS:

Z U S Ä T Z L I C H E S O N D E R U N T E R S U C H U N G E N

PBJ: ENDOKRINOL. UNTERS.:

BARR-TEST: DRUMSTICKS:

CHROMOSOMENANALYSE: BLUTGRUPPEN:

FERMENTE:

SONSTIGES:

Tabellarische Darstellung der Befunde der einzelnen Patienten

Patienten mit Chromosomenstörungen (Gruppe I)

Unter der jeweiligen Fallnummer des Patienten sind die Befunde zu den auf dem Randstreifen aufgeführten Merkmalen angegeben.

I. 1	I. 7.	I. 3.	I. 4	I. 5.	I. 6.	I. 7.	I. 8.	Fall-Nr.
♂	♀	♀	♀	♀	♀	♀	♀	Geschlecht
3 q+	4 p-	4 q-	4 p+	5 p-	5 p-	5 p+	7 q-	Chromosomenbefund
familiär	familiär	familiär?	familiär	sporadisch	sporadisch	familiär	sporadisch	(Kurzform)
34 / 36	28 / 28	27 / 27	28 / 37	26 / 28	24 / 23	25 / 27	34 / 37	Alter der Eltern Mutter / Vater
3 (3)	1 (1)	1 (1)	2 (3)	2 (2)	2 (3)	1 (1)	2 (2)	Stellg. i. d. Geschwisterreihe
1 Bruder mit gleicher Chromosomenstörung	∅	∅	1 Bruder mit gleicher Chromosomenstörung 1 Bruder verstorben mit 2 Tagen (wahrscheinlich Mongolismus)	∅	∅	∅	∅	Familienanamnese
∅	∅	∅	∅	∅	∅	∅	1 (M. III)	Aborte
0	0	∅	∅	∅	∅	∅	0	Totgeburten
∅	∅	2 Tage später (M. III)	∅	∅	∅	∅	∅	Störungen der Frühgravidität/Schwangerschaft
∅	∅	∅	/	∅	∅	∅	∅	Erkrankungen
∅	∅	∅	/	∅	∅	∅	∅	Medikamente
∅	∅	∅	/	∅	∅	∅	∅	Röntgenuntersuchungen
∅	∅	+ M. III	/	∅	∅	∅	∅	Blutungen
								Geburtsanamnese
+ 10	−7	+ 12	ET	−12	ET	ET	+ 7	− Tage vor / + Tage nach ET
4 000	2 750	2660	3 800	2640	2 900	2760	2600	Geburtsgewicht
54	49	49	53	46	/	49	40	Länge
/	32,5	36	37	32	/	/	30,5	Kopfumfang
Kopflage	Kopflage	/	Kopflage	I. HHL	Kopflage	Kopflage	II. HHL	Lage
								Entwicklungsanamnese
8 Mon.	10 Mon.	/	/	18 Mon.	∅	/	/	Sitzen
2 J.	2 J. 5 Mon.	/	19 Mon.	∅	∅	2 J.	/	Laufen
∅	3 J.	/	(spricht)	∅	∅	18 Mon.	/	Sprechen
/	6 Mon.	/	7 Mon.	/	7 Mon.	12 Mon.	/	Zähne
/	∅	/	3 J. 6 Mon.	∅	∅	/	/	Sauber
++ (0,32)	+ (0,51)	/	+ (0,54)	+++	++++	++	/	Sinnisch - geistige Retardierung
								Untersuchungsbefunde
2 J. 1 Mon.	2 J. 4 Mon.	3 Wo.	1 J. 3 Mon.	2 J. 10 Mon.	2 J. 3 Mon.	6 J. 2 Mon.	19 T.	Alter bei der Untersuchung
84 (< 10)	87 (50.)	50 (< 3.)	142 (< 3.)	87 (3.)	88,5 (< 50.)	106,5 (< 3.)	42 (< 3.)	Größe (Perzentile)
11 000 (< 10.)	12 250 (50.)	3 040 (< 10.)	36 300 (< 10.)	8 700 (< 3.)	10 200 (< 3.)	19 500 (< 50.)	2 640 (< 3.)	Gewicht (Perzentile)
45 (< 3.)	48,5 (50.)	32 (< 3.)	55 (< 90.)	40,5 (< 3.)	45 (< 3.)	52,5 (< 90.)	29,5 (< 3.)	Kopfumfang (Perzentile)
∅	∅	25 T. +	∅	∅	∅	∅	12 Wo. +	Gestorben im Alter von

I. 9.	I. 10.	I. 11.	I. 12.	I. 13	I. 14.	I. 15.	I. 16	[illegible]
♂	♀	♀	♀	♂	♂	♂	♀	Geschlecht
7 p+	8 q- ?	+9 (p,q prox)	Mosaik +9	10 p+	11 (p,q prox)+	13 q-	13 r	Chromosomenbefund (Kurzform)
sporadisch	sporadisch	familiär	sporadisch	familiär	sporadisch	sporadisch	sporadisch	
18/23	28/31	38/38	28/27	19/23	33/37	35/41	37/39	Alter der Eltern Mutter/Vater
1 (1)	3 (4)	3 (3)	1 (1)	1 (1)	3 (3)	3 (3)	4 (5)	Stellg. i. d. Geschwisterreihe
Mutter am Meningocele (Lumbal)opfer	1 Fruchtgeb. 7. V.J.; mehrere Aborte u. Frühgeburten in der weiteren Verwandtschaft	Ø	Ø	Ø	Ø	Mutter schwach	Ø	Familienanamnese
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	1 (M.III)	1 (M.III)	Aborte
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Totgeburten
								Störungen der Frühschwangerschaft
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Grippe, hohes Fieber, M.II-III	Erkrankungen
Ø	Gestationsoral 5 Tage (M.I) 1 Hormon-Spr. (M.I)	Ø	Ø	Ø	Spritzen u. Tabl. (Hormone) M.II	Ø	Grippetabl. M.II-III	Medikamente
Ø	Ø	/	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Röntgenuntersuchungen
Ø	+ M.I	/	Ø	Ø	+ M.IV	Ø	Ø	Blutungen
								Geburtsanamnese
-3	ET	ET	+4	+7	-24	+10	-28	- Tage vor + Tage nach ET
2800	2000	2.290	2 110	2 750	2210	2 150	2020	Geburtsgewicht
46	39	/	46	52	47	42	45	Länge
32	30,5	/	/	32	33	32	29	Kopfumfang
/	II HHL	/	/	Kopflage	Kopflage	Kopflage	/	Lage
								Entwicklungsanamnese
Ø	/	/	27.	27.	/	27.6 Mon.	18 Mon.	Sitzen
Ø	/	/	57.	Ø	/	Ø	~37.	Laufen
Ø	/	/	Ø	~47.	/	Ø	47.	Sprechen
Ø	/	/	/	/	/	/	13 Mon.	Zähne
Ø	/	/	/	/	/	Ø	/	Sauber
++	/	/	+++	+++	/	+++ (0,2)	++	Statisch - geistige Retardierung
								Untersuchungsbefunde
8,5 Mon	45 T.	4 Mon	52. 3 Mon.	47. 3 Mon.	3,5 Mon.	19,5 Mon.	20 Mon.	Alter bei der Untersuchung
67 (<10.)	43 (<3.)	51,5 (<3.)	105 (10.)	96 (<3.)	55 (<3.)	72 (<3.)	78 (<3.)	Größe (Perzentile)
6 600 (<3.)	2520 (<3.)	3290 (<3.)	16 000 (<10.)	10 100 (<3.)	3440 (<3.)	7500 (<3.)	7500 (<3.)	Gewicht (Perzentile)
42 (<3.)	34 (<3.)	36,5 (<3.)	48 (<10.)	47,5 (<3.)	39,5 (<10.)	44 (<3.)	40 (<3.)	Kopfumfang (Perzentile)
Ø	15 Mon.	15 Mon.	Ø	Ø	7 Mon.	Ø	Ø	Verstorben im Alter von
	Ø	Ø			+			Sektion

	I 17	I 18.	I 19	I 20	I 21	I 22.	I 23	I 24.
Laufende Nr.								
Geschlecht	♀	♀	♀	♂	♂	♂	♂	♀
Chromosomenbefund (Kurzform)	47,+13(p,q proxi) familiär	47,+9 familiär	45,-15(p,q proxi) familiär	47,+?, 18 p- sporadisch	46,-18 p- familiär?	46,-18 familiär?	45,-18 sporadisch	46,-18 familiär
Alter der Eltern Mutter	25	32	27	24	21	27	25	23
Alter der Eltern Vater	29	32	29	23	31	21	31	24
Stellg. i. d. Geschwisterreihe	2 (2)	2 (2)	2 (2)	1 (1)	1 (3)	1 (1)	2 (3)	1 (1)
Familienanamnese	1 Bruder der Mutter als Sgl. 1 weiterer Bruder lebgeboren	1 Bruder des Vaters gleich nach Geburt ↯	Ø	Vater der Mutter Lippenspalte	Ø	—	Ø	Ø
Aborte	Ø	1 (11. Wo)	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	1 (11 Wo)
Totgeburten	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø
Störungen der Frühschwangerschaft								
Erkrankungen	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø
Medikamente	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø
Röntgenuntersuchungen	Ø	Ø	Ø	Ø	—	Ø	Ø	Ø
Blutungen	Ø	Ø	Ø	Ø	—	Ø	Ø	Ø
Geburtsanamnese								
+ Tage vor / nach ET	+2	ET	-12.	+14	ET	+3	-14	-28
Geburtsgewicht	2500	3750	2670	2000	3580	3030	3000	2850
Länge	50	56	50	—	—	55	48	48
Kopfumfang	35,5	34	—	—	—	37	—	—
Lage	Kopflage	Kopflage	Kopflage	—	—	Kopflage	—	Kopflage
Entwicklungsanamnese								
Sitzen	Ø	—	15 Mon.	Ø	Ø	18 Mon.	10 Mon.	~27.
Laufen	—	—	24 Mon.	Ø	Ø	Ø	22.6 Mon.	Ø
Sprechen	—	—	22.6 Mon.	Ø	Ø	37.	Ø	Ø
Zähne	—	—	6 Mon.	—	Ø	5 Mon.	—	9 Mon.
Sauber	—	—	32.	—	Ø	Ø	—	Ø
Statisch - geistige Retardierung	+++ (0,39)	—	(+) (0,94)	+++	+++	++ (0,47)	+ (0,73)	++++ (0,48)
Untersuchungsbefunde								
Alter bei der Untersuchung	7 Mon.	25 T.	42.4 Mon.	22 Mon.	22.10 Mon.	32.2 Mon.	22.5 Mon.	32.11 Mon.
Größe (Percentile)	64 (10.)	56 (90.)	95,5 (< 3.)	71 (< 3.)	86 (< 3.)	91,5 (< 3.)	83 (< 3.)	90,5 (< 3.)
Gewicht (Percentile)	5700 (< 3.)	3620 (25.)	16400 (< 50)	7520 (< 3.)	9500 (< 3.)	10100 (< 3.)	9300 (< 3.)	9720 (< 3.)
Kopfumfang (Percentile)	41 (< 3.)	35 (< 10.)	49 (< 25.)	44 (< 3.)	48 (< 10.)	49,5 (< 25.)	44,5 (< 3.)	47 (< 3.)
Wiederholung im Alter von	Ø	Ø	Ø	37.4 Mon	37.9 Mon.	Ø	Ø	Ø
Befund				Ø	Ø			

	I. 25.	I. 26.	I. 27.	I. 28.	I. 29.	I. 30.	I. 31.
Poll - Nr.							
Geschlecht	♀	♂	♂	♀	♂	♀	♀
Chromosomenbefund (Kurzform)	21+	mar 18	mar 13	mar 7	Mosaik+mar	+ mar	+C(p,q prox)
	sporadisch	familiär?	sporadisch	familiär?	sporadisch	sporadisch	sporadisch
Alter der Eltern Mutter/Vater	18/22	19/22	21/22	31/32	24/27	21/23	28/23
Stellg. i. d. Geschwisterreihe	1 (1)	1 (1)	1 (1)	1 (1)	1 (1)	1 (1)	3 (3)
Familienanamnese	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	–
Aborte	Ø	1 M.IV	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø
Totgeburten	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø
Störungen der Frühschwangerschaft							
Erkrankungen	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø
Medikamente	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø
Röntgenuntersuchungen	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø
Blutungen	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø
Geburtsanamnese							
- Tage vor + nach ET	+21	+15	+21	ET	+12	-7	+7
Geburtsgewicht	2400	3800	2950	2600	2920	3250	2460
Länge	48,5	52	50	50	52	52	48
Kopfumfang	29,5	–	–	35	36,5	35,5	30,8
Lage	II. HHL	Kopflage	Kopflage	–	vollk. Steißlage	Kopflage	II. HHL
Entwicklungsanamnese							
Sitzen	27.3 Mon.	12. Mon.	Ø	–	Ø	–	–
Laufen	37.6 Mon.	16 Mon.	–	–	–	–	–
Sprechen	27.	(spricht)	–	–	–	–	–
Zähne	6 Mon.	–	–	–	~7 Mon.	–	–
Sauber	Ø	37.6 Mon.	–	–	–	–	–
Statisch - geistige Retardierung	++ (0,39)	+	+	–	+	–	–
Untersuchungsbefunde							
Alter bei der Untersuchung	12,5 Mon.	107.3 Mon.	8,5 Mon.	2 T.	10 Mon.	8 T.	2 T
Größe (Percentile)	68 (<3.)	137 (<80.)	73 (90.)	50 (25.)	75 (<90.)	54 (90.)	48 (3.)
Gewicht (percentile)	5500 (<3.)	43000 (<97.)	8040 (25.)	2600 (10.)	10050 (75.)	3100 (25.)	2460 (<10.)
Kopfumfang (Percentile)	38,5 (<3.)	52,5 (50)	41 (<3.)	35 (50.)	47 (75.)	35 (25.)	30,8 (<3.)
verstorben im Alter von	47.6 Mon.	Ø	Ø	28 T.	Ø	15 T.	13 T.
Sektion	Ø			+		+	+

I 1	I 2.	I 3	I 4.	I. 5.	I 6	I 7.	I. 8.	Fall-Nr.
								Kopf
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+	Ø	Ausladender Hinterkopf
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+	Ø	Ø	Flacher Hinterkopf
Ø	Ø	Ø	Ø	+	+	Ø	Ø	Vorspringende Nasenwurzel
+	+	Ø	Ø	Ø	Ø	+	Ø	Flache Nasenwurzel
+	+	(+)	Ø	+	+	+	+	Breite Nasenwurzel
Ø	Ø	Ø	+	Ø	Ø	+	Ø	Vorspringendes Kinn
+	+	+	Ø	+	Ø	Ø	+	Kleines Kinn
Ø	Ø	+ Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Lippen - Kiefer - Gaumenspalte
+	Ø	Spalte +	+	Ø	Ø	Ø	Ø	Hoher Gaumen
								Augen
+	+	Ø	Ø	Ø	Ø	+	Ø	Nach außen ansteigende Lidachsen
Ø	Ø	Ø	Ø	(+)	Ø	Ø	+	Nach außen abfallende Lidachsen
Ø	+ /+	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Enge Lidspalten (re/li)
Ø	+ /+	Ø	Ø	Ø	+ /+	Ø	Ø	Epikanthus
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Mikro-, Anophthalmie
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Katarakt
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Kolobom
Ø	(+)	Ø	Ø	Ø	+	Ø	Ø	Brushfield'sche Flecken
+ conv.	Ø	/	Ø	Ø	Ø	+ conv	/	Strabismus
Ø	Ø	/	Ø	Ø	Ø	Ø	/	Nystagmus
								Ohren
Ø	Ø	+	Ø	Ø	+	+	Ø	Tiefsitzend
Ø	+ /Ø re	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Abstehend
(+)/(+)	+ /+	+ /+	(+)/(+)	+ /+	Ø	+ /+	+ /+	Dysplastisch
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Gehörgang eng oder atretisch
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Präaurikulares Grübchen, Anhängsel
								Mund
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+	+	Groß
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Klein
Ø	+	/	/	/	+	+	/	Zahnstellungsanomalien
								Nacken
+	+	+	Ø	Ø	Ø	Ø	++	Kurzer Hals
Ø	Ø	/	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Überschüssige Nackenhaut

I. 9.	I. 10.	I. 11.	I. 12.	I. 13.	I. 14.	I. 15.	I. 16.	Fall-Nr.
								Kopf
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+ +	Ø	Ø	Ausfallender Hinterkopf
+	Ø	Ø	+	(+)	Ø	+	+	Flacher Hinterkopf
Ø	Ø	+	+	+	Ø	+	+	Vorspringende Nasenwurzel
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+	Ø	Ø	Flache Nasenwurzel
+	Ø	Ø	+	+	+	+	+	Breite Nasenwurzel
Ø	Ø	Ø	Ø	+	Ø	Ø	Ø	Vorspringendes Kinn
+	+	+	Ø	Ø	+	+	Ø	Kleines Kinn
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+ LKG G	Lippen - Kiefer - Gaumenspalte
Ø	+	Ø	Ø	Ø	+	Ø	Spalte !	Hoher Gaumen
								Augen
+	Ø	Ø	Ø	(+)	Ø	+	Ø	Nach außen ansteigende Lidachsen
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Nach außen abfallende Lidachsen
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Enge Lidspalten (re/li)
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+ / +	Ø	Epikanthus
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Mikro-, Anophthalmie
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Katarakt
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+ Aderhaut	+ Papille	Kolobom
Ø	Ø	Ø	Ø	+	Ø	Ø	Ø	Brushfield'sche Flecken
Ø	/	/	Ø	Ø	/	+ conv.	+ div	Strabismus
Ø	/	/	Ø	Ø	/	Ø	Ø	Nystagmus
								Ohren
Ø	+	+	Ø	+	+	+	Ø	Tiefsitzend
Ø	+ / +	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Abstehend
+ / +	+ / +	+ / +	+ / Ø	Ø	+ / +	Ø	Ø	Dysplastisch
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Gehörgang eng oder atretisch
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+ / + Grübch	Ø	Ø	Präaurikulares Grübchen, Anhängsel
								Mund
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Groß
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+	Ø	Klein
/	/	/	/	+	/	+	(LKG)	Zahnstellungsanomalien
								Nacken
Ø	+	+	+	Ø	Ø	+	Ø	Kurzer Hals
Ø	+	+	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Überschüssige Nackenhaut

I. 19	I. 20	I. 21	I. 22	I. 23	I. 22.	I. 23	I. 24	Prüf.-Nr.
								Kopf
0	Ø	+	0	0	Ø	Ø	Ø	Abgeflachter Hinterkopf
+	0	0	0	0	0	0	(+)	Flacher Hinterkopf
0	Ø	(+)	0	0	0	Ø	Ø	Vorspringende Nasenwurzel
+	+	Ø	+	+	+	+	+	Flache Nasenwurzel
+	+	(+)	+	+	+	+	+	Breite Nasenwurzel
0	Ø	Ø	Ø	0	Ø	Ø	Ø	Vorspringendes Kinn
+	Ø	+	+	Ø	Ø	+	+	Kleines Kinn
+ G	+ LKG bds	Ø	+ LKG bds	Ø	+ G	(+) submuc G	Ø	Lippen - Kiefer - Gaumenspalte
Spalte!	Spalte!	+	Spalte!		Spalte!	Spalte!	Ø	Hoher Gaumen
								Augen
0	+	Ø	(+)	(+)	Ø	(+)	Ø	Nach außen ansteigende Lidachsen
0	Ø	Ø	0	0	Ø	Ø	Ø	Nach außen abfallende Lidachsen
0	+ li	Ø	0	Ø	Ø	Ø	Ø	Enge Lidspalten (re/li)
Ø	Ø	+ li	+ li	+ li	Ø	+ li	+ li	Epikanthus
Ø	+ li Makro	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Makro-, Anophthalmie
0		Ø	0	0	Ø	Ø	Ø	Katarakt
Ø	-	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Kolobom
0		Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Brushfield'sche Flecken
+ conv		+ conv	Ø	+ conv	+ div	Ø	+ conv	Strabismus
Ø		Ø	Ø	+	+	Ø	Ø	Nystagmus
								Ohren
+	+	Ø	+	Ø	+	Ø	Ø	Tiefsitzend
0	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Abstehend
Ø	(+)(+)	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Dysplastisch
0	0	0	0	0	+ eng	+ atret.	Ø	Gehörgang eng oder atretisch
+ Grübe	Ø	Ø	-	Ø	Ø	Ø	Ø	Präaurikulares Grübchen, Anhängsel
								Mund
Ø	0	Ø	Ø	+	Ø	Ø	Ø	Groß
+	Ø	Ø	0	Ø	Ø	Ø	+	Klein
	-	Ø	(LKG)		Ø	Ø	-	Zahnstellungsanomalien
								Nacken
+	+	+	-	+	Ø	Ø	+	Kurzer Hals
+	Ø	Ø	-	-	Ø	Ø	Ø	Überschüssige Nackenhaut

I 25	I 26	I 27	I 28	I 29	I 30	I 31	Fall-Nr.
							Kopf
Ø	Ø	Ø	+	+	+	Ø	Ausladender Hinterkopf
+	+	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Flacher Hinterkopf
Ø	Ø	Ø	Ø	(+)	Ø	+	Vorspringende Nasenwurzel
+	+	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Flache Nasenwurzel
+	+	+	+	+	+	+	Breite Nasenwurzel
Ø	(+)	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Vorspringendes Kinn
Ø	Ø	+	+	+	+	+	Kleines Kinn
Ø	+ G	Ø	Ø	Ø	Ø	+ LKG G'	Lippen - Kiefer - Gaumenspalte
Ø	Spalte!	+	+	+	+	Spalte!	Hoher Gaumen
							Augen
+	(+)	Ø	Ø	+	Ø	Ø	Nach außen ansteigende Lidachsen
Ø	Ø	Ø	+	Ø	+	+	Nach außen abfallende Lidachsen
(+) / (+)	Ø	(+) / (+)	Ø	Ø	Ø	+ / +	Enge Lidspalten (re/li)
+ / +	+ / +	+ / +	Ø	Ø	Ø	+ / +	Epikanthus
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Makro-, Anophthalmie
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	—	Katarakt
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	—	Kolobom
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	—	Brushfield'sche Flecken
Ø	Ø	+ conv.	—	Ø	—	—	Strabismus
Ø	Ø	Ø	—	Ø	—	—	Nystagmus
							Ohren
Ø	+	Ø	+	Ø	+	+	Tiefsitzend
+ / Ø	+	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Abstehend
+ / +	+ / +	+ / +	+ / +	Ø	Ø / +	+ / +	Dysplastisch
Ø	Ø	+ eng	Ø	Ø	+ re atr.	Ø	Gehörgang eng oder atretisch
Ø	Ø	Ø	Ø / + Grübch	Ø	+ / Ø Anhäng.	Ø	Präaurikulares Grübchen, Anhängsel
							Mund
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Groß
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Klein
—	+	+	—	Ø	—	—	Zahnstellungsanomalien
							Nacken
+	+	+	+	Ø	+	+	Kurzer Hals
+	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	—	Überschüssige Nackenhaut

1	2	3	4	5	6	7	8	Fall-Nr.
								Rumpf
Ø	Ø	Ø	Wirbelkörperfusion	Ø	Ø	Ø	Ø	Thoraxdeformität
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Rectusdiastase
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+ (Omphalocele)	Nabelbruch
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Leistenbruch (re/li)
+ Ø	nutfall	nutfall	nutfall	nutfall	nutfall	nutfall	nutfall	Kryptorchismus (re/li)
+ Hypospadie Stark	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Abnormes Genitale
								Hände und Füsse
+	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	(+)	Ø	Kurze und breite Hände
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Typische Vierfingerfurche (re/li)
Ø	Ø	+ /+	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Sidneyline (re/li)
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø/+	Ø	Ø	Ø	Atypische Vierfingerfurche (Übergangstyp) (re/li)
+ 2 u. 3 Zehe bis	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+ 4 u. 5. Zehe	Syndaktylie
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Polydaktylie
Ø	Ø	Ø	+	Ø	Ø	Ø	Ø	Lange, schmale Finger
Ø	Ø	+ V. li	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Fingerkontrakturen
Ø	Ø	+ hypoplast. V. li	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Dysplastische Finger- und/oder Zehennägel
+ /+	+ /+	+ /+	Ø	+ /+	Ø / (+)	(+) / (+)	Ø	Klinodaktylie des Kleinfingers (re/li)
+ /+	+ /+	+ /+	Ø	+ /+	+ /+	(+) / (+)	Ø	Kurzer Kleinfinger (re/li)
Ø	Ø	+ li. V. Endphalanx	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Sonstige Phalangenhypoplasie
Ø	Ø	Ø/+	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Nur 1 Beugefurche am Kleinfinger
—	Ø	Ø	+	Ø	Ø	Ø	Ø	Weiter Abstand zwischen 1. und 2. Zehe
—	Ø	Ø	—	Ø	Ø	Ø	Ø	Plantarfurche (1. Zwischenzehenraum)
Ø	Ø	+ Hackenf.	Ø	Ø	Ø	+ Plat-kindf	+ Sichelf.	Fußdeformitäten
Ø	Ø	+ beide überzählig	Ø	Ø	Ø	+	+ beide Füsse Kinnd	Zehenstellungsanomalien
								Gelenke, Muskeln
—	+	(+)	Ø	Ø	+	+	Ø	Muskelhypotonie
—	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Muskelhypertonie
								RÖ - Befunde des Skeletts
+	Ø	—	Ø	—	+	+	Ø	Knochenalter unter 2 Sigma
Ø	Ø	—	Ø	Ø	—	+ Dolichoc.	Ø	Schädelanomalien
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	—	Ø	Ø	Rippenanomalien
Ø	Ø	Ø	+ ander. Wk	—	—	Ø	Ø	WS - Anomalien
Ø	Ø	Ø	+ Coxa valga, schmale Beckenschaufel	—	—	+ Hüftdysplasie li	Ø	Beckenanomalien
+	+	Ø	Ø	—	Ø	Ø	Ø	Klinodaktylie V
+	+	Ø	Ø	—	Ø	Ø	Ø	Brachymesophalangie V
Ø	—	—	—	—	—	—	—	Anomalien am Fußskelett
		Hypoplasie Endphal. II Finger	Fleckenförmige Rarefi. ulna/fibula					Sonstiges

I. 9.	I. 10.	I. 11.	I. 12.	I. 13.	I. 14.	I. 15	I. 16.	Fall-Nr.
								Rumpf
[illegible]	∅	∅?	∅	∅	+ leichte Kyphose	∅	∅	Thoraxdeformität
∅	+	—	∅	∅	∅?	∅	∅	Rectusdiastase
∅	∅	+	∅	∅	+	∅	∅	Nabelbruch
∅	∅	∅	∅	∅	+ / +	∅	∅	Leistenbruch (re/li)
+ / +	entfällt	entfällt	entfällt	∅	+ / +	+ / +	entfällt	Kryptorchismus (re/li)
Hypospadia glandis	∅	∅	∅	∅	∅	+ Kleiner Penis	∅	Abnormes Genitale
								Hände und Füsse
∅	+	∅	∅	∅	∅	∅	+	Kurze und breite Hände
∅	∅	∅	∅	∅	∅	∅ / +	∅	Typische Vierfingerfurche (re/li)
∅	+ / ∅	∅ / +	∅	∅	∅	∅	∅	Sidneyline (re/li)
∅	∅	+ / ∅	∅	∅	∅	∅	∅	Atypische Vierfingerfurche (Übergangstyp) (re/li)
∅	∅	∅	∅	∅	∅	∅	∅	Syndaktylie
∅	∅	∅	∅	∅	∅	∅	∅	Polydaktylie
∅	∅	∅	∅	∅	+	∅	∅	Lange, schmale Finger
∅	∅	∅	∅	∅	∅	∅	∅	Fingerkontrakturen
∅	+	+ Hypoplast (Zehen, Kleinf.)	∅	∅	∅	∅	∅	Dysplastische Finger- und/oder Zehennägel
(+)	+ / +	+ / +	∅	+ / +	∅	+ / +	∅	Klinodaktylie des Kleinfingers (re/li)
∅	∅	+ / +	∅	+ / +	∅	+ / +	+ / +	Kurzer Kleinfinger (re/li)
∅	∅	+ Endphal. III. Fingerkn.	∅	∅	∅	+ Beckenphal. III. - V	∅	Sonstige Phalangenhypoplasie
∅	∅	∅ / +	∅	∅	∅	∅	∅	Nur 1 Beugefurche am Kleinfinger
∅	∅	+ / +	∅	∅	∅	∅	∅	Weiter Abstand zwischen 1. und 2. Zehe
∅	+ / +	∅	∅	∅	+ / +	∅	+ / +	Plantarfurche (1. Zwischenzehenraum)
∅	+ Hackenf.	∅	+ Platt-Knickf.	∅	∅	∅	∅	Fußdeformitäten
über 2.	+	∅	∅	∅	+	+	+	Zehenstellungsanomalien
								Gelenke, Muskeln
	+	—	+	+	∅	+	∅	Muskelhypotonie
	∅	—	∅	∅	∅	∅	+	Muskelhypertonie
								RÖ - Befunde des Skeletts
-	—	—	—	+	+	+	∅	Knochenalter unter 2 Sigma
dacyc.	∅	∅	+ Turmschädel part. Synt. form	+ Brachyc.	+ Dolichoc.	+ parietale Knochenlücke	+ Brachyc.	Schädelanomalien
	∅	+ 12. fehlt bds.	—	∅	∅	—	—	Rippenanomalien
adr. Wk	∅	∅	—	∅	∅	—	—	WS - Anomalien
—	+ Hüftdysplasie bds.	+ Hüftkoxarthr. bds.	—	+ Coxa valga	+ breit ausladende Beckenschaufeln	∅	—	Beckenanomalien
	+	+	—	+	∅	+	∅	Klinodaktylie V
	∅	+ (fehlt!)	—	+	∅	+	+	Brachymesophalangie V
	+ Fußgewölbe fehlt	+ Zehen [illegible] Hypoplasie der Eustachischen Röhren Lumpal K.U.	—	∅	∅	∅	—	Anomalien am Fußskelett
								Sonstiges

I 16	I 18.	I 19	I 20	I 21.	I 22	I 23	I 24	Fall-Nr.
								Rumpf
Ø	Ø	Ø	/	Ø	Ø	Ø	Ø	Thoraxdeformität
Ø	Ø	Ø	/	Ø	Ø	Ø	Ø	Rectusdiastase
Ø	Ø	Ø	Ø	+	Ø	Ø	+	Nabelbruch
Ø	Ø	Ø	+ 1Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Leistenbruch (re/li)
entfällt	entfällt	entfällt	+ 1+	+ 1+	(+1) Pendelh.	+ 1+	entfällt	Kryptorchismus (re/li)
Ø	Ø	Ø	+ Hiatus Penis	Ø	+ Hypospadie Glandis	+ Hypospadie	Ø	Abnormes Genitale
								Hände und Füße
Ø	Ø	Ø	/	+	Ø	Ø	Ø	Kurze und breite Hände
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+ 1Ø	Ø	Typische Vierfingerfurche (re/li)
+ 1Ø	Ø	Ø	Ø	+ 1Ø	Ø	Ø	Ø / +	Sidneyline (re/li)
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø / +	Ø	Ø	Atypische Vierfingerfurche (Übergangstyp) (re/li)
Ø	+ 5. u. 6. Zehe	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Syndaktylie
Ø	+ 6. Zehe	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Polydaktylie
Ø	Ø	Ø	/	Ø	Ø	Ø	Ø	Lange, schmale Finger
Ø	+	Ø	/	Ø	Ø	Ø	Ø	Fingerkontrakturen
Ø	Ø	Ø	/	Ø	Ø	+ Lagepleiß Zehennägel	Ø	Dysplastische Finger- und/oder Zehennägel
+ 1+	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	(+) / (+)	+ 1+	Klinodaktylie des Kleinfingers (re/li)
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	(+) / (+)	(+) / (+)	+ 1+	Kurzer Kleinfinger (re/li)
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Sonstige Phalangenhypoplasie
Ø	Ø	Ø	/	Ø	Ø	Ø	Ø	Nur 1 Beugefurche am Kleinfinger
Ø	Ø	+ 1+	/	Ø	Ø	+ 1+	Ø	Weiter Abstand zwischen 1. und 2. Zehe
Ø	+ 1+	Ø	/	/	+ 1+	Ø	Ø	Plantarfurche (1. Zwischenzehenraum)
Ø	Ø	+ Platt-Knickf.	+ Knick-Hackenf.	Ø	Hackenf.	+ Platt-Knickf.	+ Plattf.	Fußdeformitäten
+	+	+	/	Ø	+	Ø	Ø	Zehenstellungsanomalien
								Gelenke, Muskeln
+	Ø	+	+	+	+	+	+	Muskelhypotonie
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Muskelhypertonie
								Röntgenbefunde des Skeletts
Ø	/	+	+	/	Ø	Ø	+	Knochenalter unter 2 Sigma
Brachygc.	+ fehlendes Nasenbein	+ Dolichoc. Brachykrania	Ø	Ø	Ø	Ø	+ Brachygc.	Schädelanomalien
Ø	+ 1 Cervr. bds	/	Ø	Ø	+ Verschmelz. Zungenbein 1. u. 2. M	+ 13. Rippe bds	Ø	Rippenanomalien
/	+ Spitzwirbel BWK 6	/	/	Ø	/	Ø	Ø	WS - Anomalien
/	+ Hüftdyspl. bds.	+ Hüftdysplasie	/	+ Coxa valga	/	+ Coxa valga	+ Coxa valga	Beckenanomalien
+	/	Ø	Ø	/	Ø	Ø	Ø	Klinodaktylie V
Ø	/	Ø	Ø	/	Ø	Ø	Ø	Brachymesophalangie V
/	+ 6 Zehen bds	/	/	/	+ Metatarsale V verkürzt	/	+ Plattf.	Anomalien am Fußskelett
			Brachymetacpal. V. Finger					von Lipos

1. 25.	1. 26.	7. 27.	7. 28.	7. 29.	7. 30.	7. 31.	Fall-Nr.
							Rumpf
∅	∅	∅	∅	∅	∅	∅	Thoraxdeformität
∅	∅	∅	∅	∅	∅	/	Rectusdiastase
∅	∅	∅	+	∅	∅	/	Nabelbruch
∅	∅/+	∅/+	∅	∅	∅	/	Leistenbruch (re/li)
entfällt	+ /+	∅/(+) Peneed.	entfällt	/ / +	entfällt	entfällt	Kryptorchismus (re/li)
∅	+ kleiner Penis	∅	∅	∅	∅	∅	Abnormes Genitale
							Hände und Füsse
∅	∅	∅	∅	∅	∅	/	Kurze und breite Hände
∅	∅/+	∅	∅	∅	∅	/	Typische Vierfingerfurche (re/li)
∅	∅	+ / ∅	∅/+	∅	∅	/	Sidneyline (re/li)
∅	∅	∅	+ / ∅	∅	∅	/	Atypische Vierfingerfurche (Übergangstyp) (re/li)
∅	∅	∅	∅	∅	∅	∅	Syndaktylie
∅	∅	∅	∅	∅	∅	∅	Polydaktylie
∅	∅	∅	(+)	∅	∅	∅	Lange, schmale Finger
∅	∅	∅	∅	∅	∅	/	Fingerkontrakturen
∅	∅	∅	∅	∅	∅	∅	Dysplastische Finger- und/oder Zehennägel
∅	+ /+	+ /+	+ /+	∅	+ /+	/	Klinodaktylie des Kleinfingers (re/li)
∅	+ /+	∅	(+) /(+)	∅	∅/+	+ /+	Kurzer Kleinfinger (re/li)
∅	∅	∅	∅	∅	∅	+ Zeh- und Fingerpar.	Sonstige Phalangenhypoplasie
∅	∅	∅	∅	∅	∅	/	Nur 1 Beugefurche am Kleinfinger
∅	∅	∅	∅	∅	∅	/	Weiter Abstand zwischen 1. und 2. Zehe
∅	∅	∅	/	∅	∅	/	Plantarfurche (1. Zwischenzehenraum)
∅	+ Plattf.	+ Platt-kuckf.	+ Klumpf	∅	∅	+ Klumpf. Kuckf.	Fußdeformitäten
/	∅	+	+	∅	∅	+	Zehenstellungsanomalien
							Gelenke, Muskeln
+	+	+	∅	+	+	/	Muskelhypotonie
∅	∅	∅	∅	∅	∅	/	Muskelhypertonie
							Röntgenbefunde des Skeletts
/	/	∅	/	/	/	/	Knochenalter unter 2 Sigma
/	/	∅	+ Dolichoc.	/	/	/	Schädelanomalien
∅	∅	+ hypoplast. 1. re	+ 1. fehlt bds.	/	∅	∅	Rippenanomalien
∅	+ Bogenspalte LWI 2	+ quadrat. WK	/	/	+ Bogenspalte SWI 3	∅	WS - Anomalien
+ Leichte Hüftdysplasie	+ Coxa valga	∅	/	+ Leichte Hüftdysplasie beide Beckenschaufeln	/	+ Spaltbecken	Beckenanomalien
/	/	+	/	/	/	/	Klinodaktylie V
/	/	∅	/	/	/	/	Brachymesophalangie V
/	/	+ fehlendes Sesbein Metatarsi II prox. verlagert	/	/	/	+ Klumpfuß Fabrancle Knochenkerne Hypopl. beider Phalangen	Anomalien am Fußskelett
							Sonstiges

[illegible]	[illegible]	[illegible]	[illegible]	[illegible]	[illegible]	[illegible]	[illegible]	Fall-Nr.
								Innere Mißbildungen
Ø	Ø	+ Segmentale Arterienaplasie off Dak off Ter. ov.	Ø	Ø	Ø	Ø	+ valvuläre Aortenstein.	Herz, Gefäße
/	/	Ø	/	/	/	/	+ Vesicoureter. Reflux, Hydroureter u. Hydronephrose bds	Urogenitalorgane
		[illegible]			[illegible] Stimmbänder, Kehlkopfeingang eng	[illegible] Hydrocephalus int.	Cephalhämatom Vagina duplex Chronalatasie links	Andere Mißbildungen der inneren Organe
								Sonstige Befunde
normal	–	–	normal	Maschinen u. subcutane Blutungen	Papillen kleiner als normal, circuläre Pigmentierung	normal	normal	Augenhintergrund
+	+	–	+	+	+	+	–	Sicht
[illegible]	+	–	+	+	+	+		Hört
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	[illegible]	[illegible]	Ø	Krampfanfälle
Ø	–	–	A – K	A	Ø	K	–	EEG (A = Allgemeinstörungen, K = Krampfpotentiale)
[illegible]	Ø	–	+ [illegible]	Ø	+ [illegible]	+ [illegible]	–	Echoencephalogramm (Ventrikelerweiterung)
normal	normal	normal		–	–	–	IgA v	Immunglobuline quantitativ
Kurze Nase mit [illegible] Nasenlöchern [illegible]		[illegible]	[illegible]	als Säugling „Nasenlöchern"	[illegible] als Sgl. „wie eine Nase geschnitten"	Kurze Nase mit knolliger Spitze Dofe, heisere Stimme	Augen leicht vorstehend	Weitere, bisher nicht aufgeführte pathologische Besonderheiten

I. 9.	I 10.	I 11	I 12	I 13.	I 14	I 15	I 16	Fall-Nr.
								Innere Mißbildungen
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+ ASD	Ø	Ø	Herz, Gefäße
i.-v. Pyelogr.: + Doppelniere und -unter links	–	i.-v. Pyelogr.: + Kreterabgangsstenose bds. Hydronephrose	–	–	Ø	–	–	Urogenitalorgane
		MDP: o.B.			abnorme Lungen-Lappung	Encephalocele Hydrocephal. int. et ext.		Andere Mißbildungen der inneren Organe
								Sonstige Befunde
–	normal	normal	normal	Tortuositas vasorum, + leichte Prominenz der Papille	normal	+ Aderkaus. Kolobom	+ Papillen-Kolobom, Tortuositas vasorum, pathol. ERG	Augenhintergrund
+	–	–	+	+	+	schlecht	+	Sicht
+	–	–	Schwerhörig	+	–	+	+	Hört
Ø	Ø	Ø	+ 1x generalis. mit 7 Mon	Ø	Ø	Ø	Ø	Krampfanfälle
Ø	Ø	k	Ø	Ø	Ø	–	Ø	EEG (k = Allgemeinstörungen, r = Krampfpotentiale)
+ 3.V.: 8-10 mm	(+) 3.V.: 6-8 mm	+	+ 3.V.: 10 mm	Ø	Ø	+ 3.V.: 8 mm	Ø	Echoencephalogramm (Ventrikelerweiterung)
IgA ↓	normal	–	–	normal	normal	normal	–	Immunglobuline quantitativ
	Verstärkte Stirnbehaarung Schmale Stirn-Augen-Partie Gebogene Nase Zahnfleisch-hyperplasie	Verstärkte Stirnbehaarung Knollige Nasenspitze		Hohe, gewölbte Stirn Naslächer aufgerichtet	Hohe, gewölbte Stirn			Weitere, bisher nicht aufgeführte pathologische Besonderheiten

I 17.	I 18.	I 19	I 20.	I 21	I 22	I 23	I 24	Fall-Nr.
								Innere Mißbildungen
+ VSD	(+) Verd.	Ø	Ø	Ø	(+) Verd.	+ Mitralinsuff.	(+) Verd.	Herz, Gefäße
—	—	—	—	i.v. Pyelogr. Ø	Ø	i.v. Pyelogr. Ø	—	Urogenitalorgane
			Luft-Encephalo Leichter Hydroc. int. m. Ext. bei Hirnatrophie	Luft Encepha Hydroc. int. m. Ext. bei erheblicher Hirnatrophie				Andere Mißbildungen der inneren Organe
								Somatische Befunde
normal	—	normal	—	normal	normal	normal	normal	Augenhintergrund
+	Ø	+	+	+	+	+	+	Sieht
—	—	+	—	+	schwerhörig	schwerhörig	+	Hört
Ø	Ø	Ø	Ø	+ grobe Aufs. seit 47. Mon.	Ø	Ø	Ø	Krampfanfälle
—	—	A	Ø	A	—	Ø	K	EEG (A = Allgemeinstörungen, K = Krampfpotential)
—	—	Ø	+	+	—	Ø	+ (rel. weite Ventr.)	Echoencephalogramm (Ventrikelerweiterung)
normal	normal	normal	—	—	IgA (+)	normal	normal	Immunglobuline quantitativ
Streckhemm. der Ellbogen und Knie.	Verstärkte Stirnbehaar.	vorgewölbte Stirn Genua recurvata X-Beine	leichte Synophrys	hohe Stirn, rel. großer Hirnschädel	vorgewölbte Stirn		hohe, gewölbte Stirn Genua recurvata	weitere, bisher nicht aufgeführte pathologische Besonderheiten

I. 25.	I. 26.	I. 27.	I. 28.	I. 29.	I. 30	I. 31.	Fall-Nr.
							Innere Mißbildungen
Ø	Ø	(+) Verd.	+ hochsitz. VSD off. For. ov.	(+) Verd.	Valv. Pulm. sten, + Subvalv. Infund. sten, off. DaB, off. For. ov.	+ off. DaB off. For. ov.	Herz, Gefäße
—	—	—	Ø	—	+ Niereng. dysplasie (Byst.) re	Niederdrängige Stenose re, + tief angesetzte Niereneart re	Urogenitalorgane
		MBP: o.B.	Hydrocephalus internus		Vagina bipartita, Uterus bicornis	Uterus bicornis mit unicollis, Vollmuskel bei Coecum + Colon vanbile, Hypertrophie und Hypertrophie der Pfeilerschenkel	Andere Mißbildungen der inneren Organe
							Sonstige Befunde
normal	—	—	—	—	—	—	Augenhintergrund
+	+	+	—	+	—	—	Sicht
+	+	+	—	+	—	—	Hört
+ große Aufsatz 3,2, 3 Mon	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Krampfanfälle
Ø	A	—	—	—	—	—	EEG (A = Allgemeinstörungen, K = Krampfpotentiale)
Ø	Ø	+ 3.V. 10-12 mm	—	—	—	—	Echoencephalogramm (Ventrikelerweiterung)
—	JgA (↓)	normal	—	JgA ↓ JgM ↓	—	—	Immunglobuline quantitativ
		vorspringende Glabella	verstärkte Stirnbehaar. Protrusio bulbi?		Gesichtsasymmetrie	vorspringende Glabella Genua recurvata (Gesamt.?)	Weitere, bisher nicht aufgeführte pathologische Besonderheiten

Tabellarische Darstellung der Befunde der einzelnen Patienten

Patienten mit statisch - geistiger Retardierung und multiplen morphologischen Anomalien unbekannter Ursache (Gruppe II)

II. 1.	II. 2.	II. 3.	II. 4.	II. 5.	II. 6.	II. 7.	II. 8.	Fall - Nr.:
♀	♀	♂	♀	♂	♂	♂	♂	Geschlecht
normal (Struktur)	normal (Struktur)	normal (Struktur)	normal (Struktur)	normal (Struktur)	normal (Orcein)	normal (Orcein)	normal (Struktur)	Chromosomenbefund (Kurzform)
18/24	23/27	20/29	21/23	27/31	23/23	35/40	23/24	Alter der Eltern Mutter/Vater
1 (1)	2 (2)	2 (2)	2 (2)	4 (4)	3 (3)	2 (2)	2 (2)	Stellg. i. d. Geschwisterreihe
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	1 Schwester an Zahnlosen Mißbild. ♂	Familienanamnese
Ø	1 M III	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Aborte
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Totgeburten
								Störungen der Frühschwangerschaft
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Erkrankungen
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Medikamente
Ø	Ø	+ Länge.M5	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Röntgenuntersuchungen
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Blutungen
								Geburtsanamnese
+ 14	+ 16	+ 3	+ 2	ET	ET	+ 10	+ 8	- Tage vor / + Tage nach ET
2480	4400	3250	3050	3750	4000	3800	2940	Geburtsgewicht
47,5	57	-	50	54	50	52	49	Länge
32	34	-	33	36	-	34	30	Kopfumfang
Kopflage	Kopflage	Kopflage	Kopflage	Kopflage	Kopflage	Kopflage	I HHL	Lage
								Entwicklungsanamnese
Ø	Ø	Ø	12 6 Mon.	Ø	-	-	-	Sitzen
-	-	-	27. 6 Mon.	Ø	32. 8 Mon.	-	-	Laufen
-	-	-	(spricht)	Ø	Ø	-	-	Sprechen
-	-	Ø	12 Mon.	3 Mon.	9 Mon.	-	-	Zähne
-	-	-	42. 6 Mon.	Ø	Ø	-	-	Sauber
-	-	+	+	+	++	-	-	Statisch - geistige Retardierung
								Untersuchungsbefunde
6 Mon	6 Mon.	11 Mon	52 6 Mon	22 Mon	42 5 Mon.	2,5 Mon	1 T	Alter bei der Untersuchung
65 (50)	66 (<75)	74 (<75)	108 (25)	93 (>97)	106 (<75.)	58 (50)	50 (25)	Größe (Percentile)
6710 (<25)	6630 (<25.)	6200 (<3)	17100 (<25)	14300 (<97)	13500 (<3.)	4120 (<3.)	2950 (10)	Gewicht (Percentile)
39 (<3)	41 (<10)	45 (10)	49 (<25)	54 (>97)	56 (>97)	36 (<3.)	34,5 (25)	Kopfumfang (Percentile)
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	3,5 Mon +	2,5 Mon Ø	verstorben im Alter von / Sektion

II. 9	II. 10.	II. 11.	II. 12.	II. 13	II. 14.	II. 15	II. 16.	Fall - Nr.
♀	♂	♀	♀	♂	♂	♀	♂	Geschlecht
normal (Orcein)	normal (Struktur)	normal (Orcein)	normal (Orcein)	normal (Orcein)	normal (Struktur)	normal (Struktur)	normal (Struktur)	Chromosomenbefund (Kurzform)
34/35	28/29	25/33	22/27	23/31	19/28	19/23	38/42	Alter der Eltern Mutter/Vater
3 (3)	1 (1)	2 (3)	1 (1)	1 (1)	2 (2)	1 (2)	6 (6)	Stellg. i. d. Geschwisterreihe
2 Schwestern a. Mutter Klumpfuß	Ø	Ø (EZ)	Ø	Ø	1 Bruder mit Microcephalus verst., mehrere weitere Verwandte mit Microceph.	Ø	Ø	Familienanamnese
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Aborte
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Totgeburten
								Störungen der Frühschwangerschaft
Grippe mit Fieber M.I und M.III-IV	Ø	Ø	Grippe mit Fieber M.IV	Ø	Ø	Ø	Ø	Erkrankungen
Fluprim, Optalidon Microgynon M.I - M.IV	Ø	Ø	Baycillin M.IV	Ø	Ø	Ø	Ø	Medikamente
+ Mamma M.I	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Röntgenuntersuchungen
+ M.II-III	Ø	+ M.III	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Blutungen
								Geburtsanamnese
ET	+ 10	- 14	- 26	- 13	ET	- 11	- 21	- Tage vor / + nach ET
2180	2400	2380	1880	3600	3480	1600	2600	Geburtsgewicht
46	47	48	44	54	45	49	50	Länge
-	30	31	35,5	-	32	-	-	Kopfumfang
Kopflage	-	Kopflage	Kopflage	-	Kopflage	Kopflage	Kopflage	Lage
								Entwicklungsanamnese
-	-	-	-	(sitzt)	-	Ø	2 J	Sitzen
-	-	-	-	Ø	-	Ø	3 J	Laufen
-	-	-	-	13 Mon.	-	Ø	(spricht)	Sprechen
-	-	-	-	9 Mon.	-	Ø	18 Mon	Zähne
-	-	-	-	-	-	-	Ø	Sauber
-	-	-	-	+	-	+++	+++	Statisch - geistige Retardierung
								Untersuchungsbefunde
3 T	7 T.	3 Mon.	1 T.	15 Mon	2,5 Mon	15 Mon.	7 J 9 Mon	Alter bei der Untersuchung
44 (<3.)	47 (<3.)	58 (25.)	44 (<3.)	81 (<90)	55 (<3)	66 (<3.)	115 (<3)	Größe (Percentile)
2220 (<3.)	2220 (<3.)	3850 (<3)	1780 (<3.)	9600 (<25)	5400 (50)	6200 (<3.)	17500 (<3.)	Gewicht (Percentile)
31 (<3)	30 (<3)	37,5 (3.)	35 (50.)	47 (<50)	35 (<3)	40 (<3)	48 (<10.)	Kopfumfang (Percentile)
3 T.	1 J.	Ø	5 T.	Ø	Ø	Ø	Ø	verstorben im Alter von
+	Ø		+					Sektion

II. 17.	II. 18.	II. 19.	II. 20.	II. 21.	II. 22.	II. 23.	II. 24.	Fall - Nr.:
♀	♀	♂	♂	♀	♂	♂	♂	Geschlecht
normal (Orcein)	normal (Orcein)	normal (Struktur)	normal (Struktur)	normal (Struktur)	normal (Orcein)	normal (Orcein)	normal (Struktur)	Chromosomenbefund (Kurzform)
24/29	24/25	27/30	28/35	25/36	25/26	21/22	19/23	Alter der Eltern Mutter/Vater
1 (3)	1 (3)	1 (2)	2 (3)	–	1 (1)	1 (1)	1 (1)	Stellg. i. d. Geschwisterreihe
Ø	Ø	1 Schwester Tris. 21	Ø	–	Ø	Ø	Ø	Familienanamnese
Ø	Ø	Ø	2 M. II	–	Ø	Ø	Ø	Aborte
Ø	Ø	Ø	Ø	–	Ø	Ø	Ø	Totgeburten
								Störungen der Frühschwangerschaft
Ø	Ø	Grippe mit Fieber M. II	Ø	–	Ø	Ø	Ø	Erkrankungen
Ø	Ø	Baycillin u. Gelonida M. II	Ø	–	Ø	Ø	Ø	Medikamente
Ø	+ Lunge - M. II	Ø	Ø	–	Ø	Ø	Ø	Röntgenuntersuchungen
Ø	Ø	Ø	Ø	–	Ø	Ø	Ø	Blutungen
								Geburtsanamnese
ET	- 10	- 16	- 9	ET	- 35	ET	+ 2	- + Tage vor nach ET
2000	3100	3880	3500	3750	3300	2250	3300	Geburtsgewicht
57	–	53	–	53	51	47	54	Länge
–	–	–	–	–	31,5	35	–	Kopfumfang
Kopflage	–	Kopflage	Kopflage	–	Kopflage	Vollk. Steißlage	–	Lage
								Entwicklungsanamnese
–	–	1 J. 3 Mon.	1 J.	Ø	Ø	(sitzt)	(sitzt)	Sitzen
1 J.	1 J. 9 Mon.	Ø	2 J. 3 Mon.	Ø	–	Ø	Ø	Laufen
1 J.	1 J. 6 Mon.	2 J.	15 Mon.	Ø	–	Ø	12 Mon.	Sprechen
–	–	7 Mon.	9 Mon.	Ø	–	1 J.	5 Mon.	Zähne
–	3 J. 6 Mon.	Ø	Ø	–	–	Ø	–	Sauber
+	+ (0,55)	++ (0,35)	+ (0,59)	+	–	++	+	Statisch - geistige Retardierung
								Untersuchungsbefunde
10 J. 9 Mon.	13 J.	2 J. 4 Mon.	2 J. 7 Mon.	14 Mon.	6 Mon.	2 J. 1 Mon.	12,5 Mon.	Alter bei der Untersuchung
139,5 (<50.)	143 (<10.)	85 (<3.)	90 (25.)	71 (<10.)	66 (<50.)	97 (>97.)	78 (90.)	Größe (Percentile)
33500 (<50.)	23500 (<3.)	11500 (<10.)	13400 (50.)	5600 (<3.)	5500 (<3.)	13000 (<75.)	9700 (<50.)	Gewicht (Percentile)
51 (<50)	47 (<3.)	47 (<3.)	51 (<75.)	43 (<10.)	42 (<3.)	51 (<90.)	44 (<3)	Kopfumfang (Percentile)
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	verstorben im Alter von
								Sektion

II. 25.	II. 26.	II. 27	II. 28.	II. 29.	II. 30.	II. 31.	II. 32.	Fall - Nr.:
♀	♀	♂	♂	♀	♀	♀	♀	Geschlecht
normal (Struktur)	normal (Struktur)	normal (Struktur)	normal (Orcein)	normal (Orcein)	normal (Struktur)	normal (Orcein)	normal (Struktur)	Chromosomenbefund (Kurzform)
38/38	26/34	34/36	27/29	12/28	28/29	27/23	17/26	Alter der Eltern Mutter/Vater
2 (2)	1 (1)	5 (6)	3 (3)	1 (1)	2 (2)	2 (2)	1 (1)	Stellg. i. d. Geschwisterreihe
Ø	Ø	1 Schwester Krampfanfälle	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Familienanamnese
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Aborte
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Totgeburten
								Störungen der Frühschwangerschaft
Ø	Ø	Ø	Grippe mit Fieber M.III	Ø	Ø	Ø	Ø	Erkrankungen
Togal M.I.	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Medikamente
+ Zahn M.I-II	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Röntgenuntersuchungen
Ø	Ø	Ø	+ M.I-II	Ø	+ M.III	Ø	Ø	Blutungen
								Geburtsanamnese
-27	+2	ET	-36	+15	-49	+8	+6	- Tage vor / + Tage nach ET
2100	2700	3800	3000	3170	1730	2400	3300	Geburtsgewicht
46	49	50	51	51	43,5	49	52	Länge
-	32,5	-	-	-	-	-	-	Kopfumfang
Kopflage	Kopflage	Kopflage	Fußlage	I. HHL	Steißlage	I. HHL	Kopflage	Lage
								Entwicklungsanamnese
2 J.	-	-	Ø	(sitzt)	Ø	-	-	Sitzen
Ø	-	3 J.	-	Ø	Ø	-	-	Laufen
17.6 Mon.	-	Ø	-	Ø	Ø	-	-	Sprechen
9 Mon.	-	-	7 Mon.	4 Mon	6 Mon.	-	-	Zähne
Ø	-	Ø	-	-	-	-	-	Sauber
+++	-	++	+	++	+	-	-	Statisch - geistige Retardierung
								Untersuchungsbefunde
3 J. 8 Mon.	2 Mon.	5 J. 8 Mon.	10 Mon.	2 2 Mon.	13,5 Mon.	28 T.	2 Mon	Alter bei der Untersuchung
87 (<3.)	55 (75)	116 (<75.)	77 (<97.)	81 (3.)	70 (<3.)	50 (<3.)	55 (25)	Größe (Percentile)
9300 (<3.)	3900 (25)	18500 (<50.)	9200 (<50)	12800 (<75.)	5350 (<3.)	3020 (3.)	3620 (3)	Gewicht (Percentile)
45 (<3.)	39 (<75.)	50,5 (<50)	47 (75.)	48 (<50.)	40 (<3.)	34 (<3.)	38 (25)	Kopfumfang (Percentile)
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	verstorben im Alter von
								Sektion

II. 1.	II. 2.	II. 3.	II. 4.	II. 5.	II. 6.	II. 7.	II. 8.	Fall-Nr.
								Kopf
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+	Ausladender Hinterkopf
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Flacher Hinterkopf
Ø	Ø	Ø	+	Ø	Ø	+	+	Vorspringende Nasenwurzel
Ø	+	+	Ø	Ø	+	Ø	Ø	Flache Nasenwurzel
Ø	Ø	+	+	(+)	+	+	+	Breite Nasenwurzel
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Vorspringendes Kinn
+	(+)	+	Ø	Ø	Ø	+	+	Kleines Kinn
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+ G	+ G	Lippen - Kiefer - Gaumenspalte
+	+	+	+	Ø	(+)	Spalte!	Spalte!	Hoher Gaumen
								Augen
+	+	Ø	Ø	Ø	(+)	Ø	Ø	Nach außen ansteigende Lidachsen
Ø	Ø	+	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Nach außen abfallende Lidachsen
+ /Ø	(+) / (+)	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Enge Lidspalten (re/li)
Ø	+ /+	Ø	Ø	+ /+	Ø	Ø	Ø	Epikanthus
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Mikro-, Anophthalmie
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Katarakt
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Kolobom
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+ /+	Ø	Brushfield'sche Flecken
/	/	Ø	Ø	Ø	+ conv.	/	/	Strabismus
/	/	Ø	Ø	Ø	Ø	/	/	Nystagmus
								Ohren
Ø	Ø	+	Ø	Ø	+	+	Ø	Tiefsitzend
Ø	Ø	Ø	+ /+	Ø	Ø	Ø /+	Ø	Abstehend
Ø	Ø	(+) /(+)	Ø	Ø	(+) / (+)	+ /+	+ /+	Dysplastisch
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+ /+ Mdr. Gang	+ /+ eng	Gehörgang eng oder atretisch
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Präaurikulares Grübchen, Anhängsel
								Mund
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Groß
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Klein
/	/	/	Ø	+	+	/	/	Zahnstellungsanomalien
								Nacken
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+	Kurzer Hals
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Überschüssige Nackenhaut

II. 9	II. 10.	II. 11	II. 12	II. 13	II. 14.	II. 15.	II. 16.	Fall-Nr.
								Kopf
Ø	Ø	Ø	+	Ø	Ø	Ø	Ø	Ausladender Hinterkopf
Ø	Ø	Ø	Ø	+	Ø	+	(+)	Flacher Hinterkopf
Ø	+	(+)	Ø	Ø	Ø	+	+	Vorspringende Nasenwurzel
Ø	Ø	Ø	+	+	+	Ø	Ø	Flache Nasenwurzel
+	(+)	(+)	+	+	+	(+)	+	Breite Nasenwurzel
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Vorspringendes Kinn
+	+	+	(+)	+	Ø	(+)	Ø	Kleines Kinn
Ø	Ø	+ G	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Lippen - Kiefer - Gaumenspalte
Ø	+	Spalte!	+	+	Ø	Ø	+	Hoher Gaumen
								Augen
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+	Ø	Nach außen ansteigende Lidachsen
Ø	Ø	Ø	+	(+)	Ø	Ø	Ø	Nach außen abfallende Lidachsen
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Enge Lidspalten (re/li)
Ø	Ø	Ø	Ø	+/+	Ø	Ø	+/+	Epikanthus
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Mikro-, Anophthalmie
Ø	Ø	Ø	–	Ø	Ø	Ø	Ø	Katarakt
Ø	Ø	Ø	–	Ø	Ø	Ø	Ø	Kolobom
Ø	Ø	Ø	–	Ø	Ø	Ø	Ø	Brushfield'sche Flecken
–	–	–	–	Ø	–	Ø	+ div.	Strabismus
–	–	–	–	Ø	–	Ø	Ø	Nystagmus
								Ohren
+	+	Ø	+	+	Ø	Ø	Ø	Tiefsitzend
Ø	Ø	+/+	+/+	Ø	Ø	Ø	Ø	Abstehend
Ø	+/+	(+)/(+)	+/+	+/+	Ø	Ø	+/+	Dysplastisch
Ø	Ø	Ø	Ø/+ Atr	Ø	Ø	Ø	Ø	Gehörgang eng oder atretisch
Ø/+ li Anhäng.	Ø	Ø	Ø/+ li Anhäng.	Ø	Ø	Ø	Ø	Präaurikulares Grübchen, Anhängsel
								Mund
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Groß
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Klein
–	–	–	–	Ø	–	–	+	Zahnstellungsanomalien
								Nacken
+	(+)	(+)	+	Ø	+	+	+	Kurzer Hals
Ø	(+)	Ø	Ø	Ø	(+)	Ø	Ø	Überschüssige Nackenhaut

II 17.	II 18.	II 19	II. 20.	II. 21.	II 22.	II. 23.	II 24	Befund
								Kopf
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+	Ø	Ansteigender Hinterkopf
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+	Ø	+	Flacher Hinterkopf
+	+	Ø	+	Ø	Ø	+	Ø	Vorspringende Nasenwurzel
Ø	Ø	Ø	Ø	+	Ø	Ø	+	Flache Nasenwurzel
+	O	Ø	+	+	+	+	+	Breite Nasenwurzel
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Vorspringendes Kinn
Ø	Ø	Ø	Ø	+	Ø	Ø	Ø	Kleines Kinn
+ LKGK	Ø	Ø	Ø	+ G	Ø	Ø	Ø	Lippen - Kiefer - Gaumenspalte
Spalte!	+	Ø	+	Spalte!	+	+	Ø	Hoher Gaumen
								Augen
Ø	(+)	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	(+)	Nach außen ansteigende Lidachsen
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Nach außen abfallende Lidachsen
Ø	Ø	+ / Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Lange Lidspalten (re/li)
Ø	Ø	+ / +	+ / +	+ / +	Ø	+ / +	+ / +	Epikanthus
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Mikro-, Anophthalmie
Ø	Ø	Ø	+	Ø	Ø	Ø	Ø	Katarakt
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Kolobom
Ø	+	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Brushfield'sche Flecken
Ø	Ø	+ conv.	+ div.	Ø	/	Ø	+ conv	Strabismus
Ø	Ø	Ø	+	Ø	/	Ø	Ø	Nystagmus
								Ohren
Ø	Ø	+	Ø	+	Ø	+	Ø	Tiefsitzend
Ø	Ø	+	Ø	Ø	Ø	Ø	(+)	Abstehend
Ø	(+) / (+)	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+ / +	Dysplastisch
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Gehörgang eng oder atrotisch
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+/+ Grübch.	Ø	Praaurikulares Grübchen, Anhängsel
								Mund
Ø	Ø	+	+	Ø	Ø	Ø	Ø	Groß
Ø	+	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Klein
Ø	+	Ø	+	/	/	/	+	Zahnstellungsanomalien
								Nacken
Ø	Ø	+	+	Ø	+	Ø	Ø	Kurzer Hals
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Überschüssige Nackenhaut

II 25.	II 26.	II 27	II 28.	II 29.	II 30.	II 31.	II 32.	Fall-Nr.
								Kopf
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+	Ø	Ø	Ausladender Hinterkopf
+	Ø	+	+	Ø	Ø	Ø	Ø	Flacher Hinterkopf
Ø	Ø	+	+	Ø	Ø	(+)	Ø	Vorspringende Nasenwurzel
Ø	+	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Flache Nasenwurzel
+	(+)	+	+	Ø	Ø	+	Ø	Breite Nasenwurzel
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Vorspringendes Kinn
+	(+)	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	(+)	Kleines Kinn
+ G	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Lippen - Kiefer - Gaumenspalte
Spalte!	Ø	+	Ø	+	+	Ø	+	Hoher Gaumen
								Augen
Ø	Ø	Ø	+	Ø	Ø	Ø	+	Nach außen ansteigende Lidachsen
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+	Ø	Nach außen abfallende Lidachsen
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Enge Lidspalten (re/li)
+ / +	+ / +	Ø	(+) / (+)	Ø	Ø	Ø	Ø	Epikanthus
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Mikro-, Anophthalmie
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Katarakt
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Kolobom
Ø	Ø	+ / +	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Brushfield'sche Flecken
+ conv.	—	+ div.	Ø	Ø	Ø	—	—	Strabismus
Ø	—	Ø	Ø	Ø	Ø	—	—	Nystagmus
								Ohren
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Tiefsitzend
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+ / +	Ø	Ø	Abstehend
(+) / (+)	Ø	Ø	Ø	Ø	(+) / (+)	Ø	(+) / (+)	Dysplastisch
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Gehörgang eng oder atretisch
Ø	+ / + Grübch.	Ø	Ø	Ø	Ø	+ / + Anhäng.	Ø	Präauriculares Grübchen, Anhängsel
								Mund
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Groß
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Klein
+	—	+	+	—	Ø	—	—	Zahnstellungsanomalien
								Nacken
Ø	(+)	Ø	Ø	Ø	Ø	(+)	Ø	Kurzer Hals
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+	Ø	Überschüssige Nackenhaut

II. 1.	II. 2.	II. 3.	II. 4.	II. 5.	II. 6.	II. 7.	II. 8.	Fall-Nr.
								Rumpf
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+ Kielbrust	Ø	Ø	Thoraxdeformität
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Rectusdiastase
Ø	Ø	Ø	Ø	+	Ø	+	Ø	Nabelbruch
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø/+	Ø	Leistenbruch (re/li)
entfällt	entfällt	(+/+) Wudelh	entfällt	Ø	Ø	Ø	Ø	Kryptorchismus (re/li)
Ø	Ø	Ø	Ø	+ großer Penis	Ø	Ø	+ Kleiner Pe.	Abnormes Genitale
								Hände und Füsse
Ø	Ø	Ø	+	Ø	Ø	Ø	Ø	Kurze und breite Hände
+/Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+/+	Ø	Ø	Typische Vierfingerfurche (re/li)
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Sidneylinie (re/li)
Ø/+	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø/+	Atypische Vierfingerfurche (Übergangstyp) (re/
Ø	Ø	Ø	+ 2. u. 3. Zehe	Ø	Ø	Ø	Ø	Syndaktylie
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+ gedoppelte Daumen	Polydaktylie
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Lange, schmale Finger
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Fingerkontrakturen
Ø	Ø	Ø	Ø	+ dyspl. Großzehennägel	Ø	Ø	Ø	Dysplastische Finger- und/oder Zehennägel
+/+	Ø	(+)/(+)	+/+	Ø	Ø	Ø	+/+	Klinodaktylie des Kleinfingers (re/li)
+/+	Ø	Ø	+/+	Ø	+/+	Ø	+/+	Kurzer Kleinfinger (re/li)
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Sonstige Phalangenhypoplasie
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Nur 1 Beugefurche am Kleinfinger
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+/+	Weiter Abstand zwischen 1. und 2. Zehe
Ø	+/Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+/+	Plantarfurche (1. Zwischenzehenraum)
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Fußdeformitäten
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Zehenstellungsanomalien
								Gelenke, Muskeln
+	+	Ø	+	+	+	Ø	+	Muskelhypotonie
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Muskelhypertonie
								Rö - Befunde des Skeletts
/	Ø	Ø	+	Ø	Ø	Ø	/	Knochenalter unter 2 Sigma
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Schädelanomalien
/	/	Ø	/	Ø	Ø	/	/	Rippenanomalien
/	/	Ø	Ø	Ø	Ø	/	/	WS - Anomalien
Ø	+ Coxa valga	Ø	/	Ø	Ø	Ø	/	Beckenanomalien
/	Ø	Ø	+	Ø	Ø	Ø	/	Klinodaktylie V
/	Ø	Ø	+	Ø	Ø	Ø	/	Brachymesophalangie V
/	/	/	Ø	/	/	/	/	Anomalien am Fußskelett
								Sonstiges

9.	II. 10.	II. 11.	II. 12.	II. 13.	II. 14.	I. 15.	II. 16.	Fall-Nr.
								Rumpf
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Thoraxdeformität
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Rectusdiastase
—	Ø	+	—	Ø	+	Ø	Ø	Nabelbruch
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+ /+	Ø	Ø	Leistenbruch (re/li)
+/+ li	(+/+) rendelh.	entfällt	entfällt	+ /+	Ø	entfällt	(+/+) rendelh.	Kryptorchismus (re/li)
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Abnormes Genitale
								Hände und Füsse
+	Ø	Ø	Ø	(+)	Ø	(+)	Ø	Kurze und breite Hände
Ø	Ø	Ø	—	+ /Ø	Ø	+/+	+ /Ø	Typische Vierfingerfurche (re/li)
Ø	Ø	Ø	—	Ø	Ø	Ø	Ø	Sidnoyline (re/li)
/+	Ø	Ø	—	Ø	+ /Ø	Ø	Ø/+	Atypische Vierfingerfurche (Übergangstyp) (re/li)
Ø	Ø	Ø	+ 2.u.3. Finger li	Ø	Ø	Ø	Ø	Syndaktylie
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Polydaktylie
Ø	+	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Lange, schmale Finger
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Fingerkontrakturen
ypoplast. Zehenn.	Ø	+ hypoplast.	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Dysplastische Finger- und/oder Zehennägel
/+	+ /+	Ø	Ø	Ø	Ø	+/+	(+) /(+)	Klinodaktylie des Kleinfingers (re/li)
/+	+ /+	+ /+	Ø	Ø	+ /+	+/+	(+) /(+)	Kurzer Kleinfinger (re/li)
Ø	Ø	Ø	+	Ø	Ø	Ø	Ø	Sonstige Phalangenhypoplasie
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+ /+	Ø	Nur 1 Beugefurche am Kleinfinger
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+ /+	Ø	Ø	Weiter Abstand zwischen 1. und 2. Zehe
Ø	+ /+	Ø	—	Ø	+ /+	Ø	Ø	Plantarfurche (1. Zwischenzehenraum)
ürzpf.	+ „Tintenlöscher"	+ Hohlf.	Ø	+ Platt-Knickf.	Ø	Ø	Ø	**Fußdeformitäten**
Ø	+	Ø	Ø	+	Ø	Ø	Ø	Zehenstellungsanomalien
								Gelenke, Muskeln
+	Ø	Ø	+	+	Ø	+	Ø	Muskelhypotonie
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+	Ø	Ø	Muskelhypertonie
								Röntgen - Befunde des Skeletts
<	Ø	Ø	—	Ø	+	Ø	+	Knochenalter unter 2 Sigma
Ø	Ø	—	—	+ Brachyc.	Ø	+ Brachyc.	Ø	Schädelanomalien
bas. ypoplast.)	+ 12. fehlt bas.	Ø	+ 13. li	+ 12. fehlt bas.	—	Ø	—	Rippenanomalien
Ø	Ø	Ø	+ Keilwirbel LW 3	—	—	Ø	—	WS - Anomalien
Ø	Ø	+ leichte Hüftdysp.	—	Ø	—	Ø	—	Beckenanomalien
	+	Ø	—	Ø	Ø	+	+	Klinodaktylie V
	Ø	+	—	Ø	Ø	+	Ø	Brachymesophalangie V
opf.	+ Pes calc. valgus	—	—	—	—	—	—	Anomalien am Fußskelett
				Brachytelephal. (alle Finger)	Brachytelephal (II + III Finger), Metacarp. II und III gracil, Metacarpal I hypopl.			Sonstiges

Fall-Nr.							
Rumpf							
Thoraxdeformität	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø
Rectusdiastase	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø
Nabelbruch	Ø	Ø	Ø	+	+	Ø	Ø
Leistenbruch (re/li)	Ø	Ø	+ /+	Ø	Ø	Ø	Ø
Kryptorchismus (re/li)	entfällt	entfällt	+ /+	Ø	entfällt	Ø	(+/+) Ectoch.
Abnormes Genitale	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø
Hände und Füsse							
Kurze und breite Hände	+	+	+	Ø	Ø	+	Ø
Typische Vierfingerfurche (re/li)	Ø	Ø	+ /+	Ø	Ø	Ø	Ø
Sidneylinie (re/li)	+ /Ø	+ /Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø
Atypische Vierfingerfurche (Übergangstyp) (re	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø
Syndaktylie	Ø	+ 2. u. 3. Zehe	Ø	Ø	Ø	+ 2. u. 3. Zehe	Ø
Polydaktylie	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø
Lange, schmale Finger	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+	Ø
Fingerkontrakturen	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø
Dysplastische Finger- und/oder Zehennägel	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø
Klinodaktylie des Kleinfingers (re/li)	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+ /+	Ø
Kurzer Kleinfinger (re/li)	+ /+	(+) /(+)	Ø	Ø	Ø	+ /+	+ /+
Sonstige Phalangenhypoplasie	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø
Nur 1 Beugefurche am Kleinfinger	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø
Weiter Abstand zwischen 1. und 2. Zehe	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø
Plantarfurche (1. Zwischenzehenraum)	Ø	Ø	Ø	Ø	(+) /(+)	Ø	Ø
Fußdeformitäten	+ Pes cav.	+ Pes cav.	+ Pes cav.	+ Pes cav.	Ø	Ø	+ Pes valg. li. Klinomet. G
Zehenstellungsanomalien	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	+	+
Gelenke, Muskeln							
Muskelhypotonie	+	+	+	+	Ø	+	+
Muskelhypertonie	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø
RÖ - Befunde des Skeletts							
Knochenalter unter 2 Sigma	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø
Schädelanomalien	/	+ Dolichoc.	/	Ø	Ø	Ø	/
Rippenanomalien	/	+ 13. bds.	/	+ 12. fehlt bds	Ø	/	/
WS - Anomalien	Ø	+ Bogengänge LWS	/	Ø	Ø	Ø	+ Lumbar LK
Beckenanomalien	+ Hüftdyspl. li.	Ø	/	+ Coxa valga	Ø	Ø	Ø
Klinodaktylie V	Ø	+	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø
Mittelhandosteophalangie V	Ø	+	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø
Anomalien am Fußskelett	/	/					
Sonstiges							

25.	II. 26.	II. 27	II. 28.	II. 29.	II. 30.	II. 31	II. 32	Fall Nr.
								Rumpf
Ø	–	+ Kielbrust	Ø	Ø	Ø	Ø	[illegible]	Thoraxdeformität
Ø	Ø	+	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Rectusdiastase
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Nabelbruch
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø / +	Ø	Ø	Leistenbruch (re/li)
entfällt	entfällt	+ / +	Ø	entfällt	entfällt	entfällt	entfällt	Kryptorchismus (re/li)
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Abnormes Genitale
								Hände und Füsse
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Kurze und breite Hände
Ø	Ø	Ø	Ø / +	Ø	Ø	Ø	Ø / +	Typische Vierfingerfurche (re/li)
Ø	Ø	+ / Ø	Ø	Ø / +	Ø	+ / Ø	Ø	Sidneyline (re/li)
/ +	+ / +	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Atypische Vierfingerfurche (Übergangstyp) (re/li)
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Syndaktylie
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Polydaktylie
Ø	Ø	Ø	Ø	+	+	Ø	(+)	Lange, schmale Finger
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Fingerkontrakturen
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Dysplastische Finger- und/oder Zehennägel
Ø	Ø	Ø	(+) / (+)	Ø	Ø	(+) / (+)	Ø	Klinodaktylie des Kleinfingers (re/li)
Ø	Ø	Ø	+ / +	+ / +	Ø	(+) / (+)	Ø	Kurzer Kleinfinger (re/li)
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Sonstige Phalangenhypoplasie
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Nur 1 Beugefurche am Kleinfinger
Ø	+ / +	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Weiter Abstand zwischen 1. und 2. Zehe
Ø	Ø	(+) / (+)	Ø	Ø	Ø	(+) / (+)	Ø	Plantarfurche (1. Zwischenzehenraum)
Ø	Ø	+ Plattf.	Ø	+ Knickf.	Ø	Ø	+ Hackenf.	Fußdeformitäten
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Zehenstellungsanomalien
								Gelenke, Muskeln
(+)	Ø	(+)	Ø	+	(+)	Ø	Ø	Muskelhypotonie
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Muskelhypertonie
								26 - Befunde des Skelettes
Ø	/	Ø	Ø	Ø	Ø	+	Ø	Knochenalter unter 2 Sigma
/	Ø	+ Brachyc.	Ø	Ø	Ø	Ø	+ Asymmetrie	Schädelanomalien
Ø	/	Ø	/	Ø	+ 12. fehlt li	Ø	Ø	Rippenanomalien
Ø	/	Ø	/	Ø	Ø	Ø	Ø	WS - Anomalien
Coxa valga	/	/	Ø	+ Hüftdysplasie bds. Coxa valga	+ Hüftluxe. re	Ø	Ø	Beckenanomalien
Ø	/	Ø	(+)	Ø	Ø	+	Ø	Klinodaktylie V
Ø	/	Ø	(+)	+	Ø	Ø	Ø	Brachymesophalangie V
/	/	/	/	/	/	/	Ø	Anomalien am Fußskelett
								Sonstiges

I	II 2	II 3.	II 4.	II 5.	II 6.	II 7.	II 8.	Fall Nr.
								[illegible]
Ø	Ø	+ ASD VSD valv. Pulm. Sten.	(+) Verd.	+	Ø	+ Tinnitus art. comm.	(+) Verd.	Herz, Gefäße
–	–	+ Hydro-nephrose re bei aberrier Arterie	–	Ø	–	+ Beckenmere links	–	Urogenitalorgane
						Hypoplasie d. Art. iliaca sin. Aplasie von Nervus u. Bulbus olfactorius Corium mobile		Andere Mißbildungen der inneren Organe
								[illegible]
normal	normal	normal	normal	normal	normal	normal	Tortuositas vasarum, Schräger Sehnerveneintritt	Augenhintergrund
+	+	+	+	+	+	+	–	Sieht
+	+	+	+	+	+	–	–	Hört
Ø	Ø	Ø	+ myoklon.-astatisch	Ø	(+) Verd.	Ø	Ø	[illegible]
Ø	Ø	Ø	K	K	Ø	Ø	–	[illegible] (A = Allgemeinstörungen, K = Krampfpotentiale)
Ø	–	Ø	+ 3.V.: 8 mm	Ø	Ø	+ 3.V.: 8-10 mm	Ø	Schoencephalogramm (Ventrikelerweiterung)
–	–	–	–	normal	–	normal	–	Immunglobuline quantitativ
vorspring. Glabella	aufgerichtete Naslöcher	Knollige Nase leichte Protrusio bulbi	Verstärkte Stirnbehaar.			Unterlippenfisteln Facialis parese links		Weitere, bisher nicht aufgeführte pathologische Besonderheiten

II 9	II 10.	II. 11.	II. 12.	II. 13.	II. 14.	II 15.	II 16	Fall Nr.
+ off [illegible] off [illegible]	Ø	Ø	+ off [illegible] off [illegible]	+ ASD	Ø	Ø	Ø	[illegible]
Atenie [illegible]	/	+ Vesico-ureteraler Pyflux bds.	+ Kuchenmiere lichts	/	/	/	/	Herz, Gefäße
Atomes bicornis Anulatesio Oesophagus [illegible]			Megakolpos Oesophagus: atresie mit oes.-trach. Fistel [illegible] Hydroc. int			Luft-Enceph.: Hydrocephalus int. u. ext. Porencephalie		Urogenitalorgane
								Andere Mißbildungen der inneren Organe
/	unklare Papillen-anomalie	Macula-Pigment-Anomalie	/	normal	normal	Gruben-„papillen"	normal	Sonstige Befunde
								Augenhintergrund
/	/	+	/	+	+	+	+	Sicht
/	/	+	/	+	+	+	+	Hört
Ø	+ general	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Krampfanfälle
/	Ø	/	/	Ø	/	Ø	A u. K	[illegible] (A = Allgemeinstörungen, K = Krampfpotentiale)
/	Ø	/	/	+ 3.V. 9-10 mm	Ø	+ 3 V 10 mm	Ø	Schoencephalogramm (Ventrikelerweiterung)
/	/	/	/	/	/	normal	/	Immunglobuline quantitativ
erstärkte Stirnbehaar	Microcephalus vorgewölbte Glabella multiple Gelenkkontrakturen (Arthrogryp)		großer Birnschädel Reduktions: mißbildung d. Unterarme: Radiushypoplasie, nur 4 Finger li., 4 Finger o. rud. mentäter Daumen pt		Microcephalus	hypoplast. Brauenbogen Synophrys struppige Haare Ellbogen-Kontrakturen		Weitere, bisher nicht aufgeführte pathologische Besonderheiten

[illegible]	[illegible]	[illegible]	[illegible]	[illegible]	[illegible]	[illegible]	[illegible]	Fall [illegible]
								[illegible]
Ø	Ø	(+) Verd.	(+) Verd.	+ ASD VSD	Ø	(+) Verd	Ø	Herz, Gefäße
Ø	Ø	–	–	–	–	[illegible] Pyelogr.: (+) Dichte Nutrofation	–	Urogenitalorgane
								Andere Mißbildungen der inneren Organe
								[illegible] Befunde
normal	normal	normal	normal	normal	normal	normal	normal	Augenhintergrund
+	+	+	+	+	+	+	+	Sicht
Schwerhörig	+	+	+	+	+	+	+	Hört
Ø	Ø	+ bis 9 Mon.	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	[illegible]
Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	–	[illegible] (A = Allgemeinstörungen, K = Krampfpotentiale)
Ø	–	Ø	+ 3.V. 10 mm	(+) Seitenventrikel	Ø	–	–	Echoencephalogramm (Ventrikelerweiterung)
–	–	IgA fehlt IgM fehlt	–	–	–	–	–	Immunglobuline quantitativ
Daumenballenatrophie bds.		Knollige Nase		verstärkte Stirnbehaar aufgerichtete Naslöcher				Weitere, bisher nicht aufgeführte pathologische Besonderheiten

II 25.	II. 26.	II. 27.	II 28.	II 29.	II 30.	II. 31.	II 32.	Fall-Nr.
								Innere Mißbildungen
+ Art Luxuria	+ VSD	Ø	Ø	Ø	Ø	(+) Verd.	Ø	Herz, Gefäße
Ø	–	–	–	i. v. Pyelogr. (+) inkomplette Doppelung des re Nierenb.	–	–	–	Urogenitalorgane
								Andere Mißbildungen der inneren Organe
								Sonstige Befunde
normal	–	normal	normal	normal	Verd. Papillen-anomalie	normal	normal	Augenhintergrund
+	+	+	+	+	+	–	+	Sicht
–	–	+	+	+	+	–	+	Hört
Ø	Ø	+ mit 6 Wo	Ø	Ø	Ø	Ø	Ø	Krampfanfälle
Ø	–	Hypsarrhythmie (früher)	Ø	Ø	Ø	–	–	EEG (A = Allgemeinstörungen, K = Krampfpotentiale)
Ø	Ø	Ø	Ø	+ 3 V. : 10 mm	+ 3 V. : 8 mm	Ø	Ø	Echoencephalogramm (Ventrikelerweiterung)
–	–	–	–	–	–	–	–	Immunglobuline quantitativ
				vorgewölbte Stirn Parese des Facialis-Mundastes rechts	vorgewölbte Stirn		Gesichts-asymmetrie Skoliose Kontraktur der Hüftgel.	Weitere, bisher nicht aufgeführte pathologische Besonderheiten

Offsetdruck-Fotodruck
J. Hogl, 8520 Erlangen, Hauptstr. 109 (Nähe Martin-Luther-Platz) Tel. 22990